



Epämuodostumat 1993–2010 Missbildningar 1993–2010 Congenital anomalies 1993–2010

Annukka Ritvanen
+358 29 524 7376
annukka.ritvanen@thl.fi

Seija Sirkä
+358 29 524 7365
seija.sirkä@thl.fi

Terveysten ja hyvinvoinnin laitos
PL 30 (Mannerheimintie 166, Helsinki)
00271 Helsinki
Puhelin: + 358 29 524 6000
www.thl.fi

EPÄMUODOSTUMAT 1993–2010

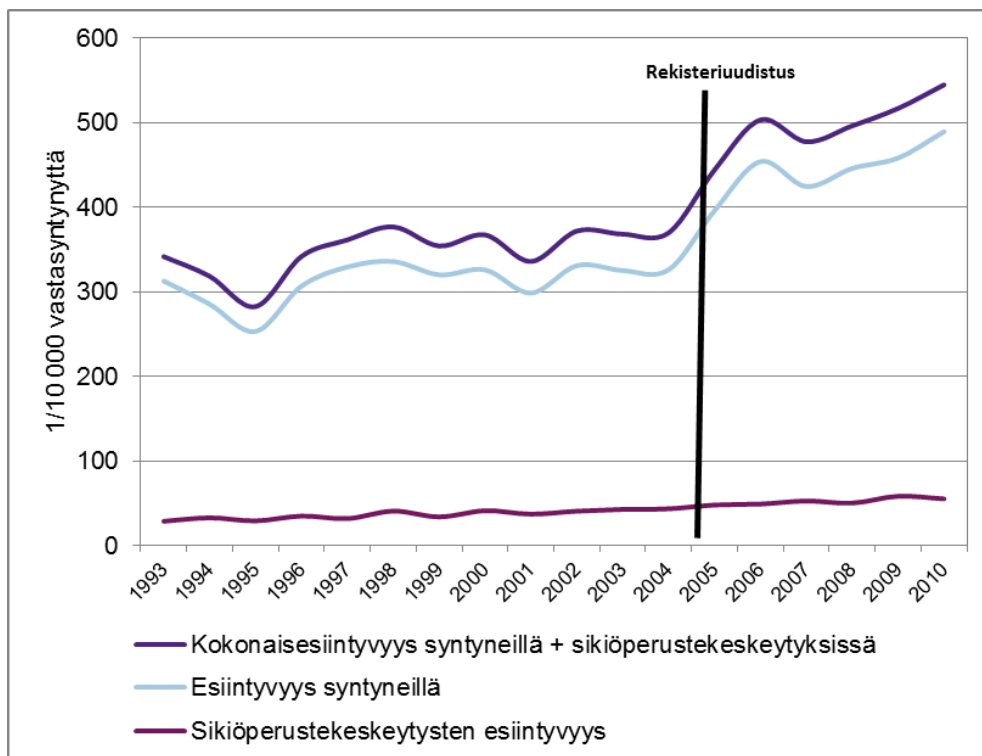
15.1.2013

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys syntyneillä lapsilla pysyi vuosina 1993–2010 melko tasaisena. Keskimäärin 3,5 prosentilla vastasyntyneistä eli hieman yli 2 000 vastasyntyneellä vuosittain todettiin merkittäviä epämuodostumia.

Esiintyvyysslukujen ajoittaiset suuret vaihtelut liittyvät epämuodostumarekisterin toiminnan uudistuksiin. Pieni satunnaisvaihtelu johtuu epämuodostumien harvinaisuudesta. Eri epämuodostumatyyppien tiedoissa ei vuonna 2010 ollut havaittavissa merkittävää eroa aiempiin vuosiin verrattuna (Kuvio 1).

Seurantajakson 1993–2010 aikana tehtiin vuosittain keskimäärin noin 250 raskauden keskeyttämistä sikiön epämuodostumien vuoksi. Keskeytysten lukumäärä on kasvanut hitaasti ja oli noin 340 vuonna 2010.

Kuvio 1. Epämuodostumatapauksien esiintyvyydet (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1993–2010.



Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) epämuodostumarekisteriin on kerätty vuodesta 1963 lähtien tietoja syntyneillä lapsilla todetuista epämuodostumista. Rekisterin päätarkoituksena on pyrkiä epämuodostumien esiintyvyyden jatkuvalla ja nopealla seurannalla ehkäisemään talidomidin kaltaisten epämuodostumia aiheuttavien tekijöiden eli teratogeenien aiheuttamat onnettomuudet.

Vuonna 1993 epämuodostumarekisterin toimintaa uudistettiin. Sairaaloiden parantuneen ilmoittamisen ja rekisterin oman aktiivisuuden seurauksena epämuodostumatapauksien esiintyvyys nousi jyrkästi 1990-luvun alussa, vaikka todellinen esiintyvyys ei muuttunutkaan. Vastaavasti esiintyvyys on noussut epämuodostumarekisterissä, kun uusi tietolähde (erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineisto) otettiin käyttöön vuodesta 2005 alkaen.

Epämuodostumien esiintyvyydessä on jatkuvasti myös satunnaisvaihtelua, joka selittyy epämuodostumatapausten harvinaisuudella. Epämuodostumarekisteriin on kerätty myös tiedot sikiön poikkeavuuden perusteella (ns. sikiöperusteella) tehdyissä keskeytyksissä sikiöillä todetuista epämuodostumista vuodesta 1986 alkaen. Epämuodostumarekisteri täydentää ja korjaa jatkuvasti aineistoaan myöhemmin saatujen ilmoitusten avulla. Nämä muutokset päivitetään vuosittain tilastoon, jossa ne näkyvät pieninä lukumäärien ja esiintyvyyksien muutoksina aiempien tilastovuosien kohdalla. Tilastoraportissa kuvataan vain merkittäviä epämuodostumia.

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys syntyneillä lapsilla pysyi vuosina 1993–2010 melko tasaisena, keskimäärin 356/10 000 vastasyntyntä (490/10 000 vuonna 2010). Vuosittain 1 500–3 000 (keskimäärin 2 121, vuonna 2010 2 994) vastasyntyneellä lapsella todettiin merkittäviä epämuodostumia. Vuoden 2010 tiedoissa (rekisterin tiedot täydentyvät usean vuoden ajan) ei ollut havaittavissa merkittävää eroa aiempiin vuosiin verrattuna (Liitetaulukko 1, Kuvio 1).

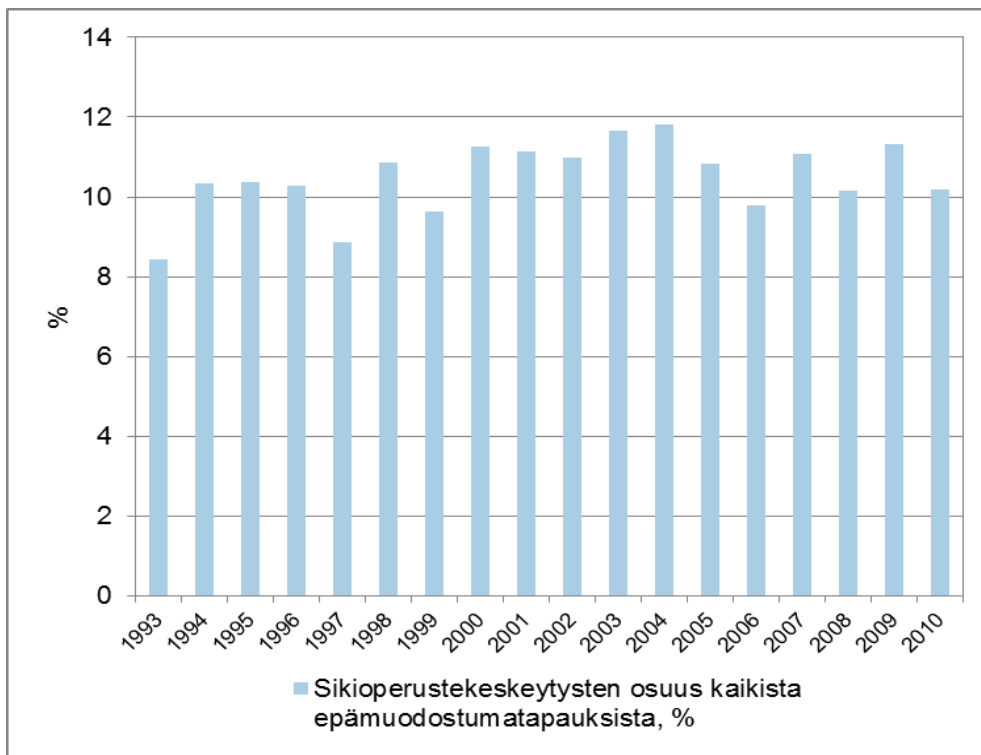
Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) oli keskimäärin 395/10 000 (545/10 000 vuonna 2010) (Liitetaulukko 1, Kuvio 1).

Vuosittain tehtiin keskimäärin 249 raskaudenkeskeytystä sikiön epämuodostumien vuoksi (339 vuonna 2010) (Liitetaulukko 1). Merkittävien epämuodostumatapauksien kokonaismäärästä noin kymmenesosa, 10,5 %, oli sikiöillä todettujen epämuodostumien vuoksi tehtyjä raskaudenkeskeytyksiä vuosina 1993–2010 (Kuvio 2).

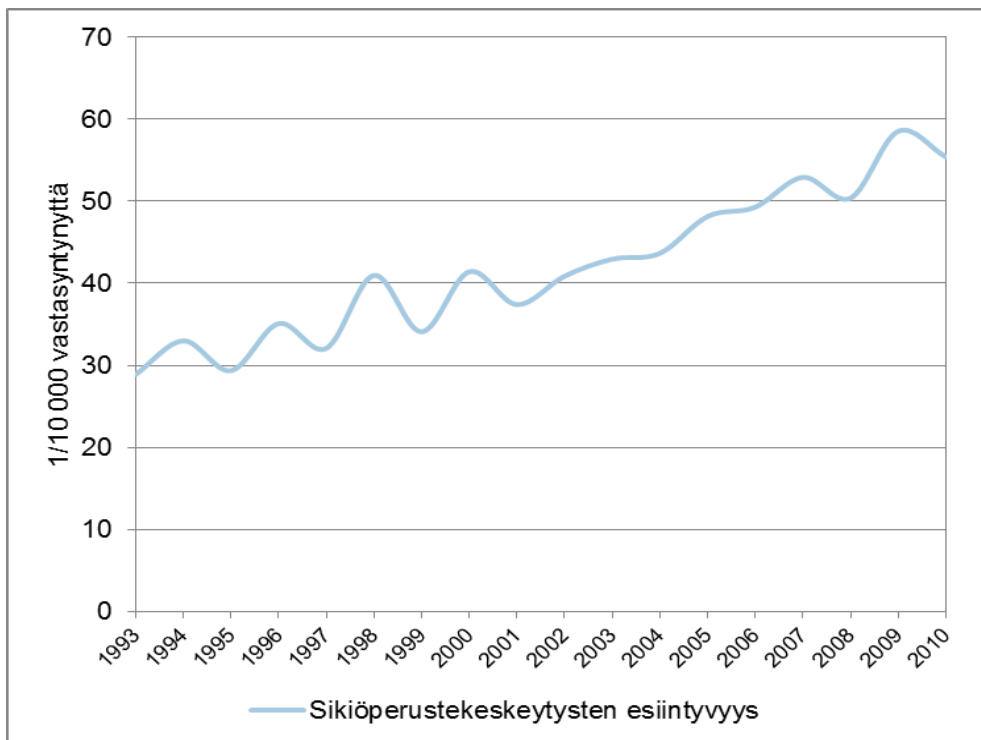
Sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten esiintyvyys on kasvanut vähitellen vuodesta 1993 alkaen ja se oli keskimäärin 42/10 000 vastasyntyntä vuosina 1993–2010 (55/10 000 vuonna 2010) (Liitetaulukko 1, Kuvio 3).

Sikiöperusteella tehdyillä keskeytyksillä ei ollut kovin suurta vaikutusta useimpien epämuodostumatyyppien esiintyvyyteen syntyneillä lapsilla lukuun ottamatta eräiden vaikeiden epämuodostumien, kuten anenkefalian esiintyvyyttä.

Kuvio 2. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista vuosina 1993–2010. [Sikiöperustekeskeytykset / (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset)].



Kuvio 3. Sikiön epämuodostumien perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1993–2010.



Vuosina 1993–2010 epämuodostumia havaittiin 3,5 prosentilla (4,8 % vuonna 2010) elävänä syntyneistä lapsista ja 18,4 prosentilla (24,3 % vuonna 2010) kuolleena syntyneistä, 27,1 prosentilla (29,4 % vuonna 2010) perinataalikaudella kuolleista ja 43,8 prosentilla (39,9 % vuonna 2010) imeväisiässä kuolleista lapsista (Liitetaulukko 1). Kaikkiaan 30,6 prosentilla (31,0 % vuonna 2010) kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista lapsista oli epämuodostumia. Lapsista (elävänä ja kuolleena syntyneet), joilla oli epämuodostuma, 93,9 prosenttia (96,7 % vuonna 2010) oli elossa imeväisiän päättyessä.

Tilastokeskuksen kuolemansyytilastojen mukaan epämuodostumatapausten kuolleisuusluvut pienenivät kuten kaikilla muillakin lapsilla ja epämuodostumien merkitys kuolemansyynä pysyi suunnilleen samalla tasolla, keskimäärin 23,4 prosenttina (23,2 % vuonna 2010) (kuolleena syntyneet ja imeväisiässä kuolleet).

Esiintyvyys alueellisesti

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys vaihteli alueellisesti vuosina 1993–2010 (syntyneet: alhaisin esiintyvyys 265/10 000 Länsi-Pohjan sairaanhoitopiirissä, korkein esiintyvyys 382/10 000 Varsinais-Suomen sairaanhoitopiirissä). Alueellinen vaihtelu korostuu eri vuosien tietoja verrattaessa. Vuonna 2010 suurin epämuodostumatapauksien esiintyvyys (syntyneet) oli Itä-Savon sairaanhoitopiirissä (641/10 000) ja pienin Länsi-Pohjan sairaanhoitopiirissä (348/10 000) (Liitetaulukko 2).

Vuosina 1993–2010 esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi pienemmät ($p < 0,001$) Länsi-Pohjan, Etelä-Pohjanmaan ja Satakunnan sairaanhoitopiireissä (sekä syntyneet että syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) sekä Keski-Pohjanmaan sairaanhoitopiirissä (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) kuin muualla maassa. Vastaavasti esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi suuremmat ($p < 0,001$) Varsinais-Suomen sekä Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiireissä (sekä syntyneet että syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset).

Sikiöperustekeskeytysten esiintyvyys oli tilastollisesti merkitsevästi suurempi ($p < 0,001$) Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirissä ja pienempi ($p < 0,001$) Kainuun, Keski-Suomen, Keski-Pohjanmaan ja Pohjois-Pohjanmaan sairaanhoitopiireissä. Vuosina 1993–2010 sikiön epämuodostuman perusteella tehdyistä sikiöperustekeskeytyksistä tehtiin 37,3 % Helsingin ja Uudenmaan sairaanhoitopiirissä (36,3 % vuonna 2010).

Vuonna 2010 epämuodostumatapauksien kaikki sairaanhoitopiirikohtaiset esiintyvyydet olivat melko tasaiset koko maassa eli minkään sairaanhoitopiirin esiintyvyydet eivät poikenneet tilastollisesti merkitsevästi ($p < 0,001$) muun maan tilanteesta.

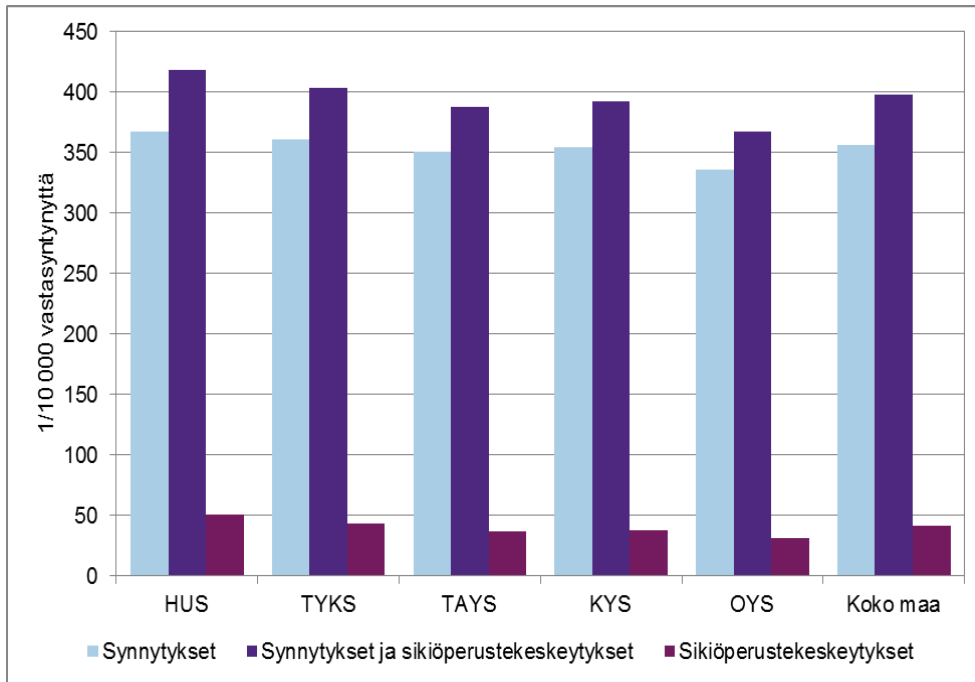
Vuosina 1993–2010 Helsingin yliopistollisen keskussairaalan erityisvastuualueella esiintyvyydet olivat tilastollisesti merkitsevästi suuremmat ($p < 0,001$) kuin muiden yliopistosairaaloiden alueilla (sekä syntyneet että syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset), kun taas Oulun yliopistollisen sairaanhoitopiirin vastuualueella ne olivat pienemmät ($p < 0,001$) (Kuvio 4).

Tampereen yliopistollisen sairaanhoitopiirin erityisvastuualueella sikiöperustekeskeytysten esiintyvyys oli tilastollisesti merkitsevästi pienempi ($p < 0,001$) kuin muualla (Kuvio 4). Vuosina 1993–2010 sikiöperustekeskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista oli suurin Helsingin yliopistollisen keskussairaalan erityisvastuualueella (Kuvio 5). Vuosina 1993–2010 sikiön epämuodostuman perusteella tehdyistä raskauden keskeyttämisistä tehtiin 42,2 % Helsingin yliopistollisen keskussairaalan erityisvastuualueella (40,4 % vuonna 2010).

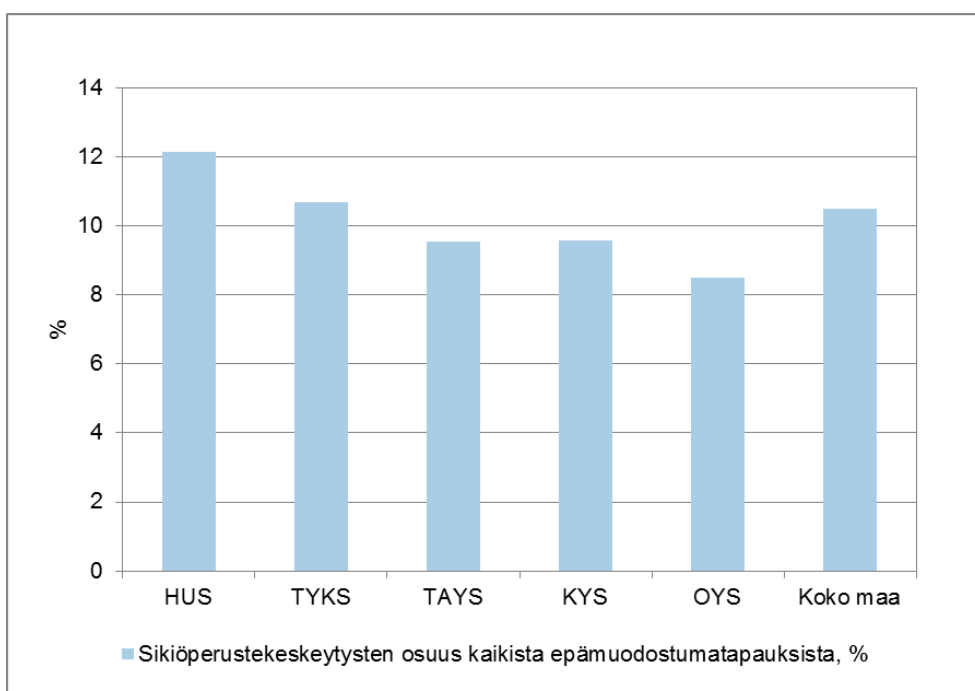
Alueellisten esiintyvyyksien vaihtelun taustalla voivat olla sattuma, todelliset alueelliset epämuodostumatapauksien esiintyvyyserot ja paikalliset erot sikiöseulonta-, tutkimus- ja

keskeytyskäytännöissä, mutta todennäköisimmin kuitenkin sairaanhoitopiiri- ja sairaalakohtaiset erot ilmoittamisaktiivisuudessa.

Kuvio 4. Epämuodostumatapauksien esiintyvyydet (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1993–2010 yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueilla. (HUS=Helsingin ja TYKS=Turun yliopistollisen keskussairaalan sekä TAYS=Tampereen, KYS=Kuopion ja OYS=Oulun yliopistollisen sairaalan erityisvastuualue).



Kuvio 5. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista epämuodostumatapauksista vuosina 1993–2010 yliopistollisten sairaaloiden erityisvastuualueilla. [Sikiöperustekeskeytykset / (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset)]. (HUS=Helsingin ja TYKS=Turun yliopistollisen keskussairaalan sekä TAYS=Tampereen, KYS=Kuopion ja OYS=Oulun yliopistollisen sairaalan erityisvastuualue).



Hermostoputken sulkeutumishäiriöt

Eri epämuodostumien kokonaisesiintyvyydet (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) pysyivät vuosina 1993–2010 melko tasaisina. Hermostoputken sulkeutumishäiriöiden [NTD = anenkefalia (aivottomuus) + spina bifida (selkärankahalkio)] kokonaisesiintyvyys oli 7,6/10 000 vastasyntyntä, mikä on nykyään hieman suurempi kuin muissa eurooppalaisissa väestöissä (Euroopassa keskimäärin 6,9/10 000 vuosina 2006–2010 / EUROCAT) (Liitetaulukko 3).

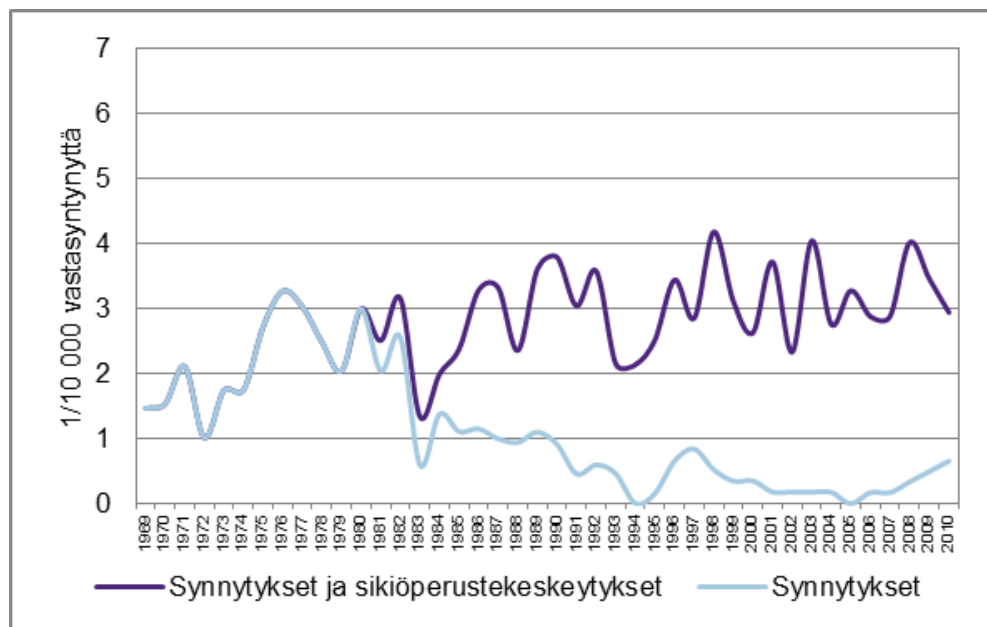
Vuosina 1993–2010 todettiin vuosittain noin 45 NTD-raskautta, joista syntyi keskimäärin 18 lasta (vastaavasti 44 ja 18 vuonna 2010). Vuosina 1993–2010 anenkefalian esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla keskimäärin 0,3/10 000 ja kokonaisesiintyvyys 3,0/10 000. Vastaavasti spina bifidan esiintyvyydet olivat keskimäärin 2,7/10 000 ja 4,6/10 000 (Liitetaulukko 3, Kuvio 6).

Sikiötutkimuksien ja sikiöperusteisten raskaudenkeskeytysten vaikutus alkoi näkyä NTD:n esiintyvyydessä 1980-luvun alussa. Vuosina 1993–2010 NTD-raskauksista keskeytettiin yli puolet, 60 % (59 % vuonna 2010), anenkefalia-raskauksista keskimäärin 89 prosenttia (78 % vuonna 2010) ja spina bifida -raskauksista 40 prosenttia (46 % vuonna 2010) (Kuvio 7).

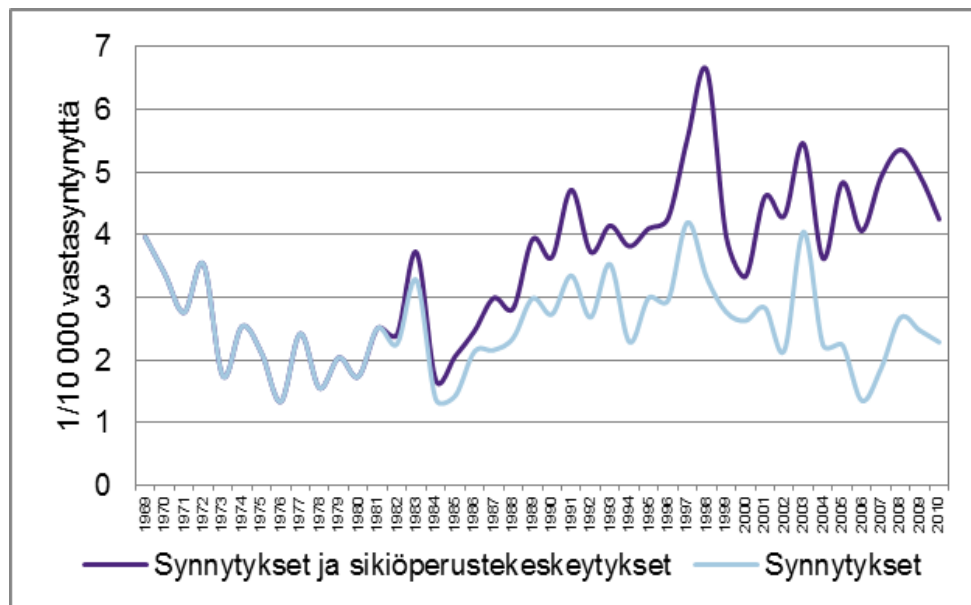
Suomessa ei ole tietoa perikonseptionaalisen (ennen raskautta ja varhaisraskauden aikana) foolihappolisän käytöstä, joten mahdollisen käytön vaikutuksia hermostoputken sulkeutumishäiriöiden esiintyvyyteen ei voida arvioida.

Kuvio 6. Anenkefalian ja spina bifidan esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1969–2010.

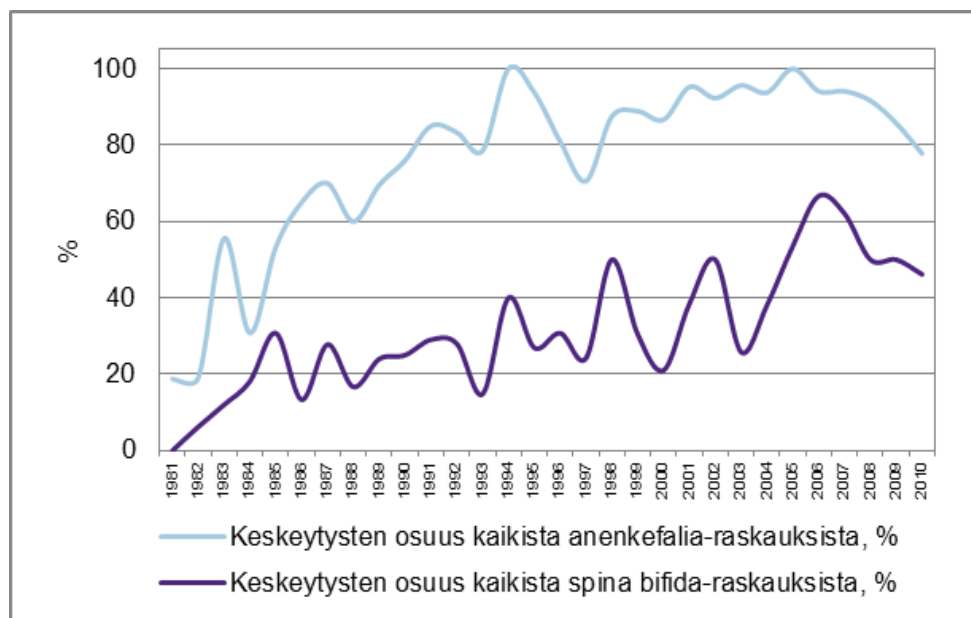
Anenkefalia (aivottomuus):



Spina bifida (selkärankahalkio):



Kuvio 7. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista anenkefalia ja spina bifida -raskauksista vuosina 1981–2010. [Sikiöperustekeskeytykset / (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset)].

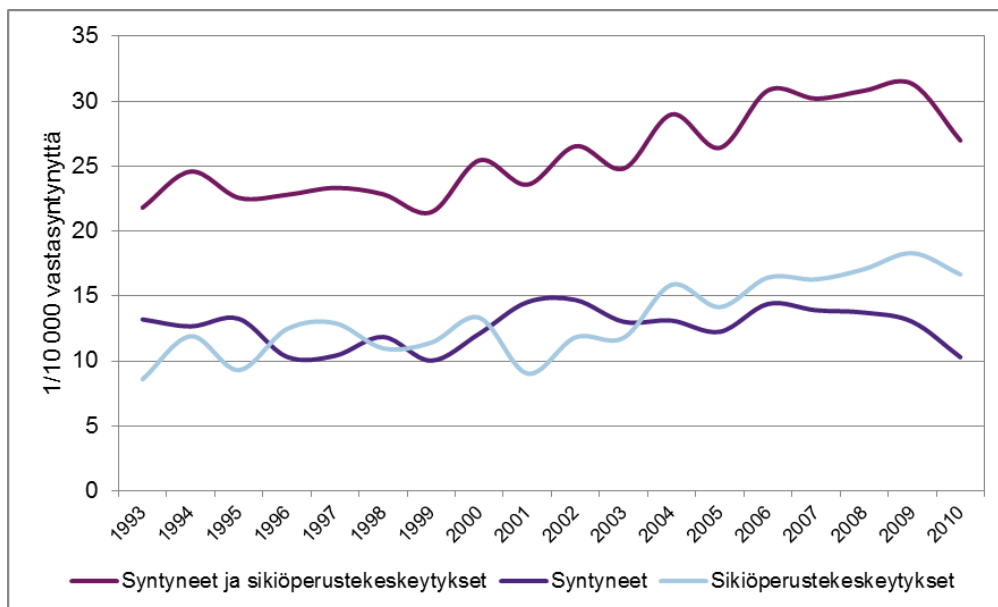


Downin oireyhtymä (21-trisomia)

Downin oireyhtymän (21-trisomia) kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) kasvoi hitaasti ja oli keskimäärin 25,8/10 000 vuosina 1993–2010 ja 30,8/10 000 vuosina 2006–2009. Vuonna 2010 kokonaisesiintyvyys laski hieman ja oli 27,0 /10 000 (Liitetaulukko 3, Kuvio 8). Kasvua selittävät synnyttäjien keski-ikäen kasvu 1990-luvulta alkaen ja äidin iän myötä lisääntyvä 21-trisomia -raskauden riski sekä muutokset sikiön poikkeavuuksien seulonta- ja tutkimuskäytännöissä erityisesti varhaisraskauden aikana.

Downin oireyhtymän esiintyvyys syntyneillä lapsilla on pysynyt melko tasaisena vuosina 1993–2010 (keskimäärin 12,7/10 000), mutta laski hieman vuonna 2010 (10,3 / 10 000) (Liitetaulukko 3, Kuvio 8).

Kuvio 8. Downin oireyhtymän (21-trisomia) esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1993–2010.

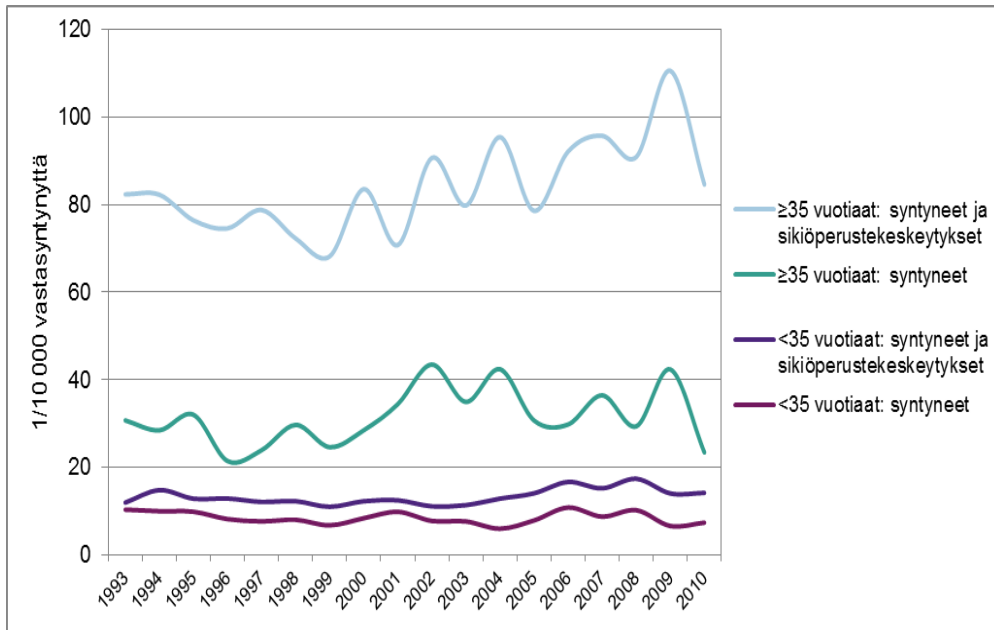


Kaikkiaan vuosittain todettiin keskimäärin 154 Down-raskautta (165 vuonna 2010), joista syntyi keskimäärin 75 lasta (63 vuonna 2010) (Liitetaulukko 3). Vuosina 1993–2010 syntyneistä Down-lapsista 5,3 prosenttia syntyi kuolleena (7,9 % vuonna 2010), ja 4,9 prosenttia menehtyi imeväisiässä (6,9 % vuonna 2010), joten kaikista syntyneistä Down-lapsista oli 90,0 prosenttia (85,7 % vuonna 2010) elossa ensimmäisen ikävuoden päättyessä.

Vuosina 1993–2010 keskimäärin 44,4 prosenttia Downin oireyhtymää sairastavista lapsista syntyi 35 vuotta täyttäneille äideille (41,3 % vuonna 2010). Kaikista Down-raskauksista 42,5 prosenttia oli alle 35-vuotiailla naisilla (43,0 % vuonna 2010).

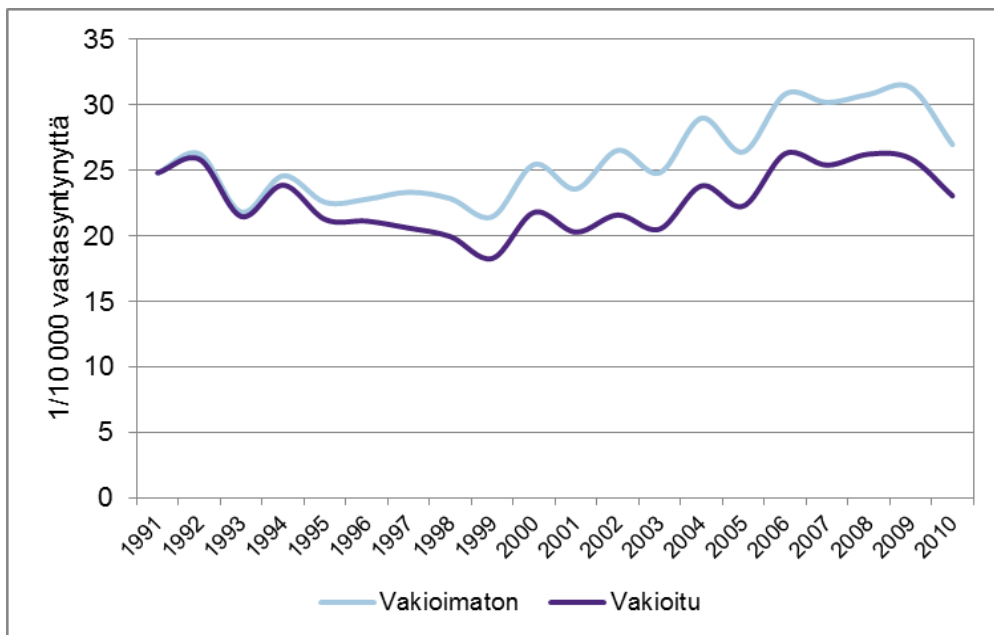
Vuoden 2010 osalta Downin oireyhtymän esiintyvyyksien laskua (Liitetaulukko 3, Kuvio 9, 10), erityisesti 35 vuotta täyttäneiden (ja sitä vanhempien) naisten ikäryhmissä, voivat selittää muutokset osallistumisessa sikiöseulontoihin ja/tai jatkotutkimuksiin, muutokset raskauden keskeyttämiskäytännöissä, 35 vuotta täyttäneiden synnyttäjien osuuden kasvun taittuminen vuodesta 2004 alkaen sekä myös tapauksien ilmoittamisvajeus epämuodostumarekisteriin ja pieniin tapausmääriin liittyvä sattuma. Sikiön poikkeavuuksien seulontaa koskeva asetus (339/2011) tuli siirtymäajan jälkeen täysimääräisenä voimaan vuoden 2010 alusta.

Kuvio 9. Downin oireyhtymän (21-trisomia) esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) naisen ikäryhmän mukaan vuosina 1993–2010.

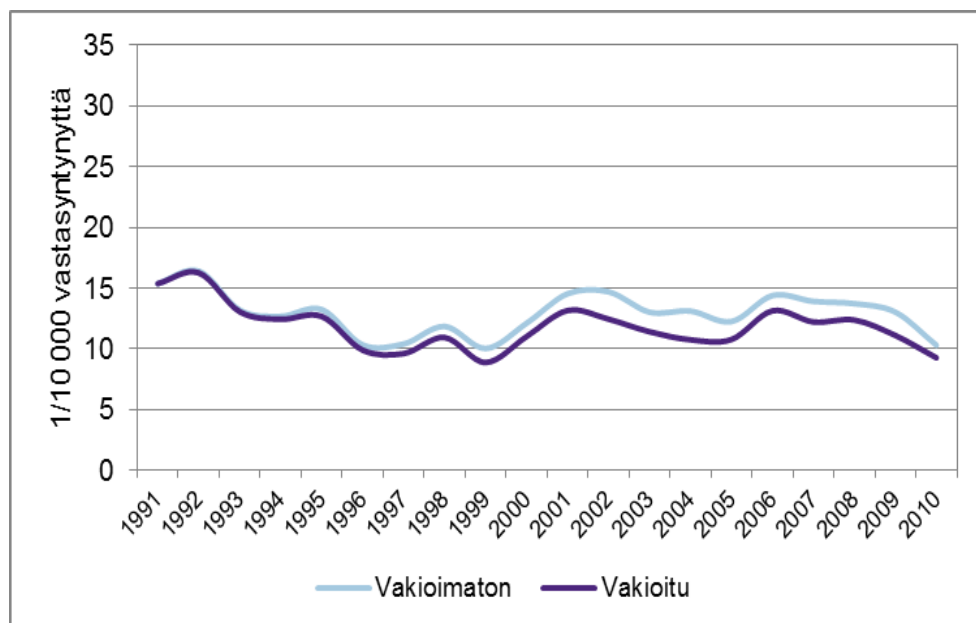


Kuvio 10. Downin oireyhtymän (21-trisomia) ikävakioitu ja ikävakioimaton esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1991–2010 (naisen ikä).

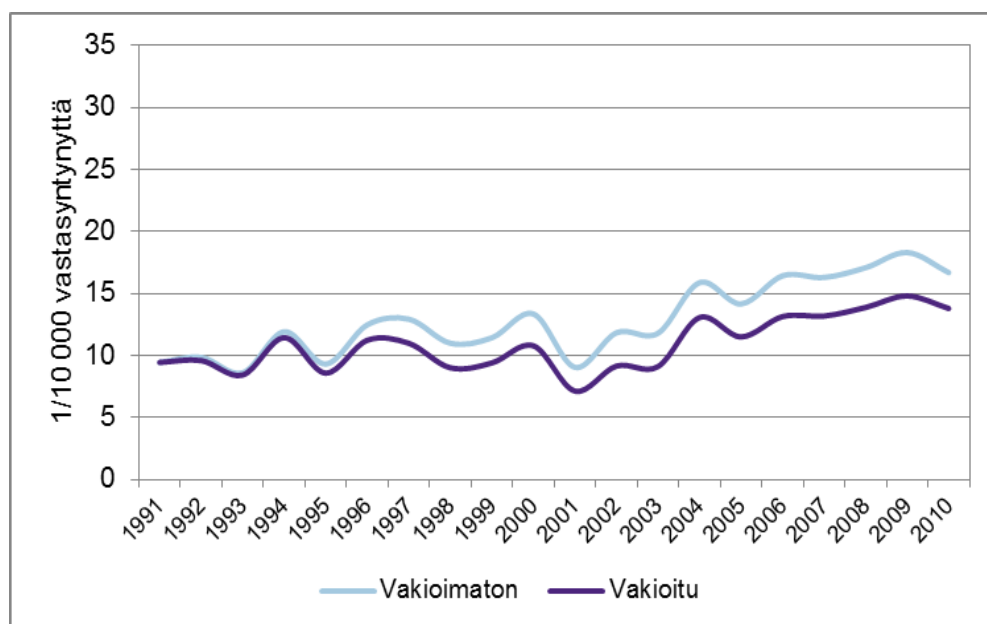
Syntyneet lapset ja raskauden keskeyttämiset (Downin oireyhtymä - 21-trisomia)



Syntyneet lapset (Downin oireyhtymä - 21-trisomia)

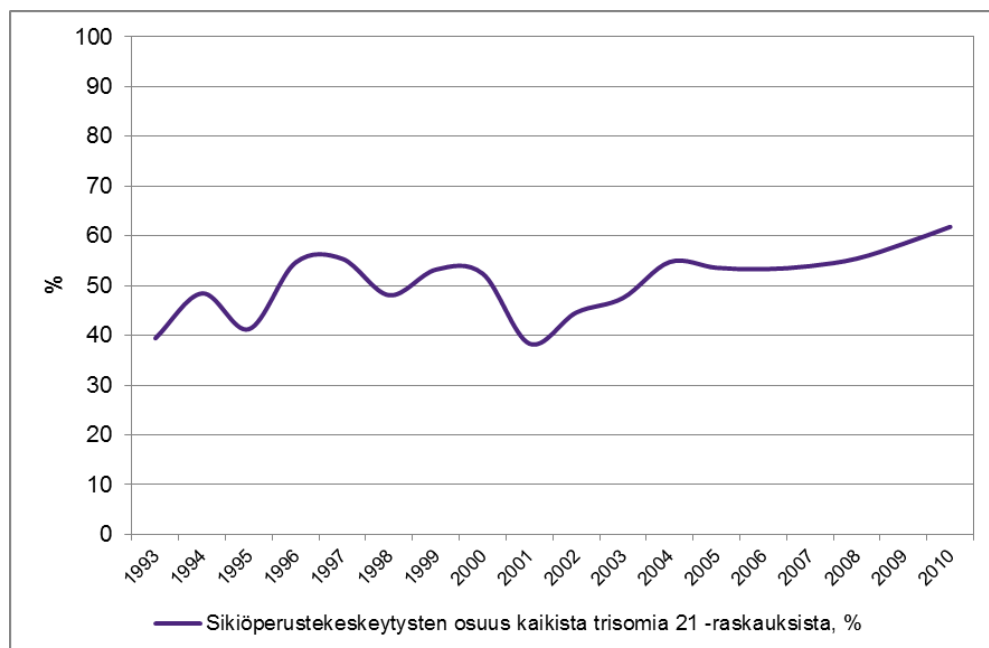


Raskauden keskeyttämiset (Downin oireyhtymä - 21-trisomia)

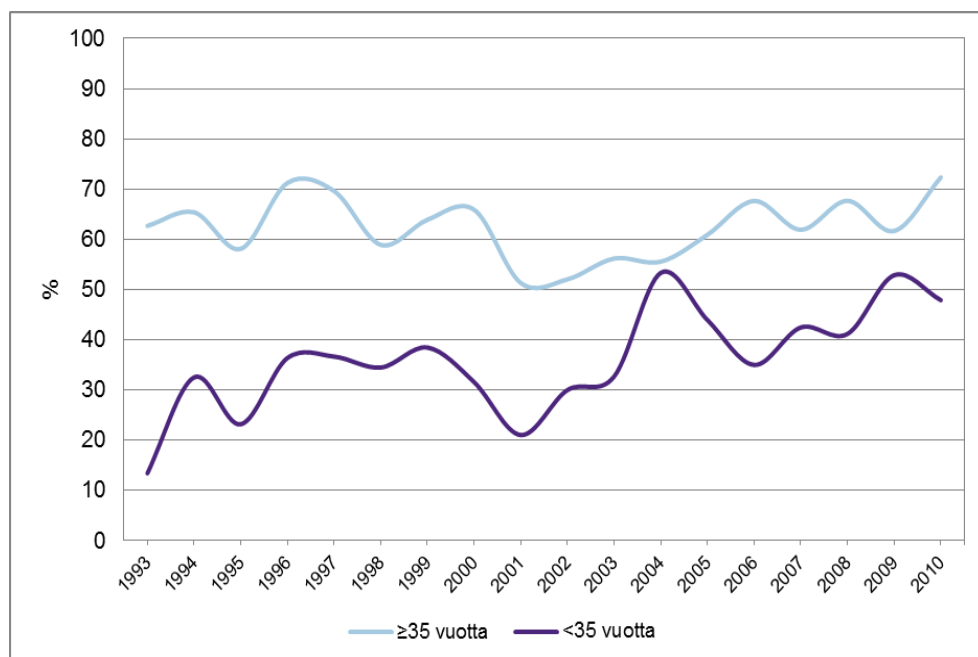


Vuosina 1993–2010 kaikista todetuista Down-raskauksista (syntyneet ja keskeytykset) keskeytettiin puolet, 51,2 prosenttia (61,8 % vuonna 2010) (Kuvio 11). Alle 35-vuotiaiden naisten Down-raskauksista keskeytettiin noin joka kolmas, 30,1 prosenttia (33,1 % vuonna 2010) ja 35-vuotiailla tai vanhemmilla hieman enemmän kuin kaksi kolmesta eli 69,9 prosenttia (66,7 % vuonna 2010) (Kuvio 12).

Kuvio 11. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista Down-raskauksista (21-trisomia) vuosina 1993–2010. [Sikiöperustekeskeytykset / (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset)].



Kuvio 12. Raskaudenkeskeytysten osuus (%) kaikista Down-raskauksista (21-trisomia) naisen ikäryhmän mukaan vuosina 1993–2010. [Sikiöperustekeskeytykset / (syntyneet + sikiöperustekeskeytykset)].



Vuosina 2002–2010 raskaudenkeskeytyksistä, joissa sikiöllä oli Downin oireyhtymä (21-trisomia), 74,8 % tehtiin alle 18+1 raskausviikolla, 19,8 % raskausviikolla 18+1–20+0, 2,8 % raskausviikolla 20+1–22+0 (keskimäärin 2,6 raskautta vuosittain, vaihteluväli 2–4 vuodessa) ja 2,6 % raskausviikolla 22+1–24+0 (keskimäärin 2,3 raskautta vuosittain, vaihteluväli 0–5 vuodessa). Yli puolessa (56,8 %) kaikista myöhäisistä, raskausviikon 20+0 jälkeen tehdyistä raskauden

keskeyttämisistä, joissa sikiöllä oli Downin oireyhtymä (21-trisomia), raskauden aikana oli todettu myös jokin vaikea sikiön rakenteellinen poikkeavuus ja vastaavasti 76,2 prosentissa raskausviikon 22+0 jälkeen tehdyistä raskauden keskeyttämisistä.

Huulisuulakialueen halkiot

Huulisuulakialueen halkioiden kokonaisesiintyvyys (syntyneet ja sikiöperustekeskeytykset) oli Suomessa selvästi suurempi kuin muissa Euroopan maissa, 25,6/10 000 vuosina 1993–2010 (muualla Euroopassa keskimäärin 13,4/10 000 vuosina 2006–2010 / EUROCAT) (Liitetaulukko 3, Kuvio 13). Suulakihalkioiden (CP) kokonaisesiintyvyys oli poikkeuksellisen suuri 14,4/10 000 (muualla Euroopassa 5,3/10 000), huulisuulakihalkioiden (CL/P) esiintyvyys oli vähän suurempi kuin muualla Euroopassa, 11,2/10 000 (muualla Euroopassa 8,1/10 000).

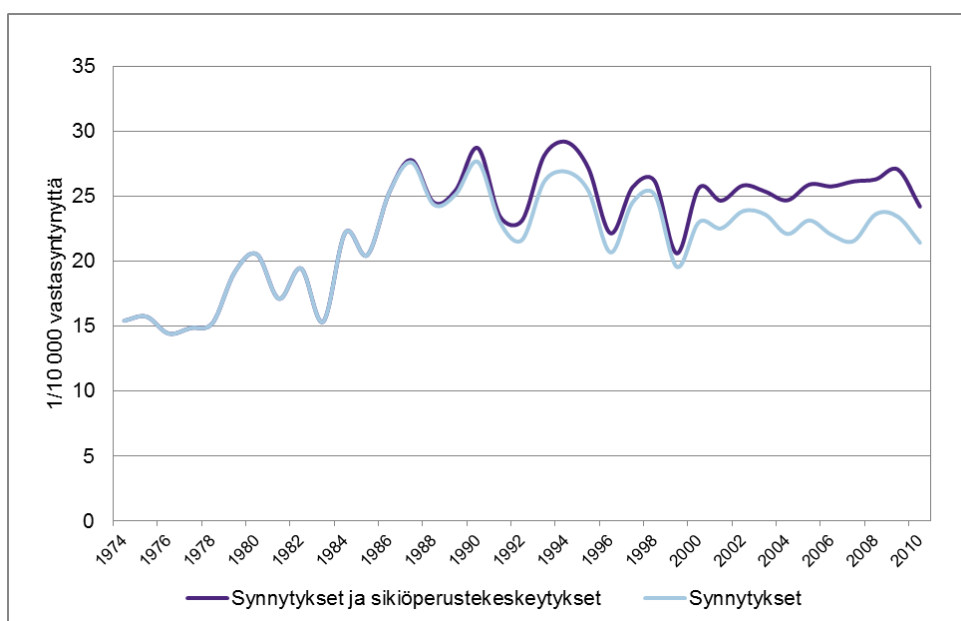
Vuosina 1993–2010 suulakihalkioiden esiintyvyys oli syntyneillä lapsilla 13,6/10 000 ja huulisuulakihalkioiden esiintyvyys 9,6/10 000 (Liitetaulukko 3, Kuvio 14).

Kaikkiaan vuosittain todettiin noin 152 raskautta, joissa sikiöllä / lapsella oli huulisuulakialueen halkio. Niistä syntyi keskimäärin 139 lasta (vastaavasti 148 ja 131 vuonna 2010) (Liitetaulukko 3). Sikiöperustekeskeytysten vaikutus halkioiden esiintyvyyteen vastasyntyneillä ei siis ollut kovin suuri. Keskeytyksien osuus kaikista halkioraskauksista oli 9,1 prosenttia; pelkkä halkio ei kuitenkaan ollut näiden keskeytyksien perusteena, vaan jokin moniepämuodostuma tai oireyhtymä, johon halkio liittyi yhtenä osana.

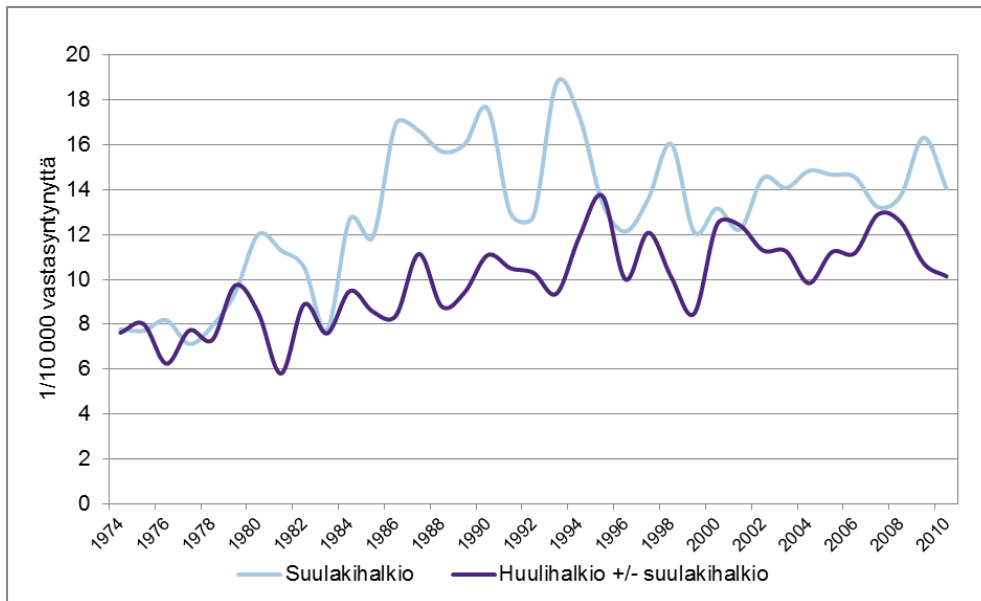
Maassamme aiemmin havaittua huulisuulakialueen halkioiden esiintyvyyden jatkuvaa kasvua ei ole ollut enää todettavissa vuosina 1986–2010, kun epämuodostumarekisterin halkiotapaustietoja on täydennetty useista tietolähteistä.

CP/CL/P -suhde on muualla ollut yleensä 0,5, mutta Suomessa 1,3. Lisäksi tämä halkiotyyppien poikkeava jakauma näkyi myös alueellisesti: suulakihalkioita oli paljon maamme itä- ja pohjoisosissa ja huulisuulakihalkioita taas etelä- ja länsiosissa.

Kuvio 13. Huulisuulakialueen halkioiden kokonaisesiintyvyys ja syntyneiden esiintyvyys (1/10 000) vuosina 1974–2010.



Kuvio 14. Suulakihalkioiden (CP) ja huulisuulakihalkioiden (CL/P) kokonaisesiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) vuosina 1974–2010.



Liitetaulukot

Liitetaulukko 1. Epämuodostumatapaukset 1993–2010.

Liitetaulukko 2. Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993–2010.

Liitetaulukko 3. Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993–2010.

Lähteet

Epämuodostumarekisterissä on tietoja elävänä ja kuolleena syntyneillä lapsilla alle vuoden iässä todetuista epämuodostumista vuodesta 1963 lähtien sekä sikiöperusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten ja keskenmenojen yhteydessä sikiöillä todetuista epämuodostumista ja synnynnäisistä poikkeavuuksista vuodesta 1986 alkaen. Rekisteri kerää tiedot myös ensimmäisen ikävuoden jälkeen todetuista epämuodostumista ja täydentää jatkuvasti aiempina vuosina ilmoitettujen tapausten rekisteritietoja myöhemmin saatujen ilmoitusten avulla.

Rekisterin tietosisältöä ja keräystapaa on uusittu vuosina 1985, 1993 ja 2005. Rekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja sytogeneettisistä laboratorioista sekä THL:n syntyneiden lasten rekisteristä, raskaudenkeskeyttämis-, näkövamma- ja hoitoilmoitusrekistereistä (myös erikoissairaanhoidon avohoito), Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirastosta (Valvira) ja Tilastokeskuksen kuolemansyytilastosta, joista saadut diagnoosit varmistetaan sairaaloista.

Epämuodostumarekisterin päätarkoituksena on epämuodostumien esiintyvyyden ja laadun jatkuvalla seurannalla pyrkiä ajoissa havaitsemaan mahdolliset uudet sikiötä vaurioittavat tekijät ympäristössä ja ehkäisemään epämuodostumia vaikuttamalla näihin tekijöihin. Rekisteri tuottaa tilastotietoa kansalliseen ja kansainväliseen käyttöön ja sen tietoja voidaan luvanvaraisesti käyttää myös tutkimukseen.

Käsitteet ja määritelmät

Lisätietoja: Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. Komulainen Jorma (toim.), THL Opas 7/2012. <http://www.thl.fi/thl-client/pdfs/8ad82ff8-2685-4278-b1c3-687204a2248d>

Synnytys (syntynyt lapsi): Vähintään 22+0 raskausviikon ($\geq 22+0$ rvk) ikäisen tai vähintään 500 gramman (≥ 500 g) painoisen yhden tai useamman sikiön tai lapsen (≥ 1) alateitse tai keisarileikkauksella syntymiseen johtava tapahtuma. Elävänä syntyneen lapsen syntymä on aina synnytys.

Raskauden kestosta ja sikiön painosta riippumatta raskauden keskeyttäminen, joka tehdään raskauden keskeyttämisestä annetun lain nojalla, ei ole synnytys.

Elävänä syntynyt: Vastasyntynyt, joka raskauden kestosta riippumatta synnyttyään hengittää tai osoittaa muita elonmerkkejä, kuten sydämenlyöntejä, napanuoran sykintää tai tahdonalaisten lihasten liikkeitä riippumatta siitä, onko istukka irtaantunut tai napanuora katkaistu.

Kuolleena syntynyt: Sikiö tai vastasyntynyt, jolla syntyessään ei todeta elävänä syntyneen elonmerkkejä ja jonka syntymätapahtuma täyttää synnytyksen määritelmän ($\geq 22+0$ rvk tai ≥ 500 g).

Perinataalikuolleisuus: Kuolleena syntyneiden ja ensimmäisen elinviikon aikana (syntymästä 0 – 6 vrk tai lapsen ikä < 7 vrk) kuolleiden lasten määrä 1 000 kaikkia syntyneitä lapsia (elävänä ja kuolleena syntyneet) kohti.

Imeväiskuolleisuus: Alle vuoden (lapsen ikä < 1 v tai < 365 vrk, karkausvuonna < 366 vrk tai syntymästä 0 – 364 vrk, karkausvuonna syntymästä 0 – 365 vrk) ikäisenä eli ensimmäisen elinvuoden aikana kuolleet lapset 1 000 elävänä syntynyttä kohti.

Raskauden keskeyttäminen: Toimenpiteillä käynnistetty raskauden päätyminen, joka ei ole synnytys ja joka johtaa yhden tai useamman sikiön (≥ 1) kuolemaan ja jossa sikiön ei tiedetä kuolleen kohtuun ennen keskeyttämistoimenpidettä.

Raskaus voidaan keskeyttää Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston (Valviran) luvalla, kun raskaus on kestänyt alle 20+1 raskausviikkoa ($\leq 20+0$ rvk) ja kun epäillä tai on jo todettu, että sikiöllä on sairaus tai ruumiinvika, tai kun raskaus on kestänyt alle 24+1 raskausviikkoa ($\leq 24+0$ rvk) ja luotettavalla tutkimuksella on todettu vaikea sikiön sairaus tai ruumiinvika.

Keskenmeno: Raskauden spontaani päätyminen, joka ei täytä synnytyksen määritelmää, tai luotettavalla tutkimusmenetelmällä todettu sikiön spontaani kohdunsisäinen kuolema ja siihen liittyvä toimenpiteillä aikaansaatu raskauden päätyminen ennen 22+0 raskausviikkoa ($< 22+0$ rvk), kun sikiö painaa alle 500 g (< 500 g).

Epämuodostumatapaus: Suomen epämuodostumarekisteriin hyväksytty tapaus eli Suomessa elävänä tai kuolleenä syntynyt lapsi tai spontaanisti abortoitunut tai keskeytetty sikiö, jolla on todettu ainakin yksi merkittävä synnynnäinen epämuodostuma ja jonka äiti on asunut synnytyksen ja pääosin myös raskauden aikana Suomessa.

Merkittävä epämuodostuma: Epämuodostumatapauksella todettu merkittävä synnynnäinen rakenteellinen poikkeavuus, kromosomipoikkeavuus ja synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta. Merkittävänä epämuodostumana ei pidetä perinnöllisiä tai muita sairauksia, joihin ei liity synnynnäisiä epämuodostumia, elinten ja kudosten toiminnan häiriöitä, kehitysvammaisuutta, synnynnäisiä infektioita, vähäisiä yksittäin esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, eikä epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia.

Epämuodostumatapauksien esiintyvyys: Epämuodostumatapauksien (syntyneet lapset) lukumäärä 10 000 vastasyntyntä kohti.

Epämuodostumatapauksien kokonaisesiintyvyys: Epämuodostumatapauksien (syntyneet lapset ja sikiön epämuodostuman perusteella tehty raskauden keskeyttämiset) lukumäärä 10 000 vastasyntyntä kohti.

Sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskauden keskeyttämisten esiintyvyys: Epämuodostumatapauksien (sikiön epämuodostuman perusteella tehty raskauden keskeyttämiset) lukumäärä 10 000 vastasyntyntä kohti.

Perikonseptionaalinen: 1 kuukausi ennen hedelmöittymisajankohtaa 12+0 raskausviikkoon asti.

EUROCAT: European Surveillance of Congenital Anomalies. Eurooppalainen epämuodostumajärjestö.

ICBDSR: International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. Kansainvälinen epämuodostumajärjestö.

Liitetaulukkoissa käytetyt symbolit

- 0,0 - suure pienempi kuin puolet käytetystä yksiköstä
- . - tieto on epälooginen esitettäväksi
- .. - tietoa ei ole saatu, se on liian epävarma esitettäväksi tai sen on salassapitosäännön alainen
- - - ei yhtään havaintoa
- * - ennakkotieto

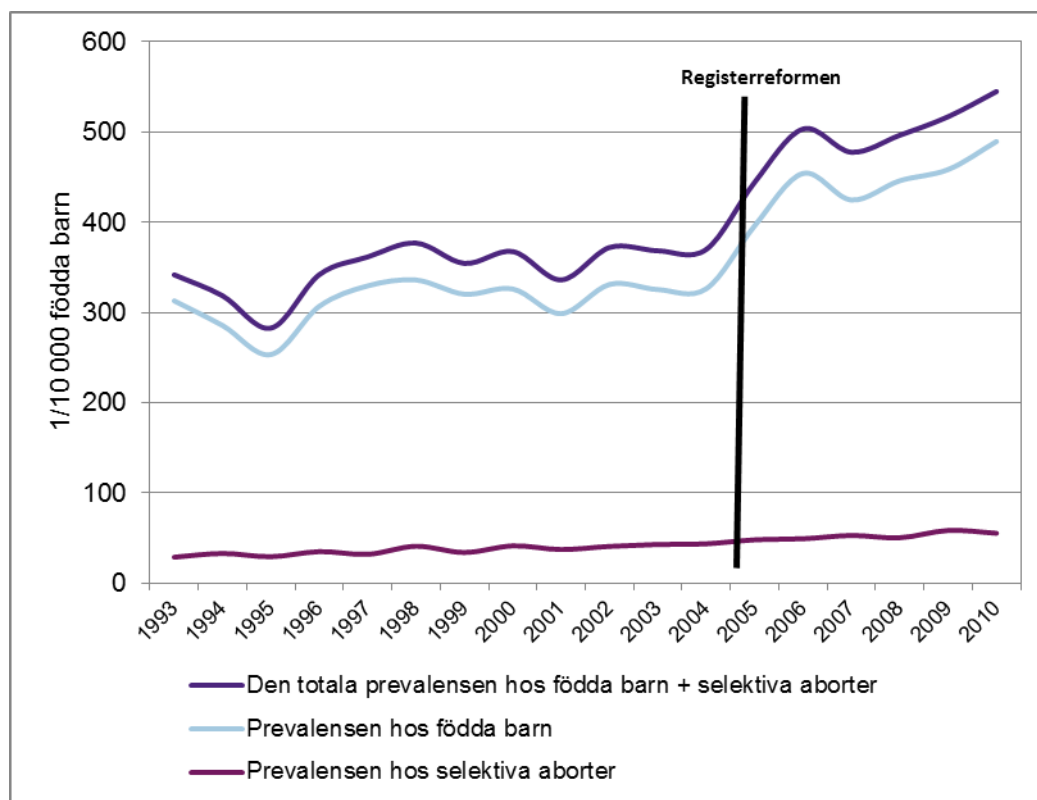
Missbildningar 1993–2010

Missbildningsprevalensen hos födda barn var i stort sett oförändrad under åren 1993–2010. Årligen konstaterades betydande missbildningar hos i medeltal 3,5 procent av nyfödda barn dvs. hos litet över 2000 nyfödda barn.

Tillfälliga stora variationer i prevalensen är associerade med registerreformerna. Mindre tillfälliga variationer beror på sällsyntheten av missbildningar. Uppgifterna av olika missbildningstyper för året 2010 avviker inte avsevärt från de tidigare åren (Figur 1).

Under förföljningsperioden 1993–2010 avbröts årligen i genomsnitt 250 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret. Antalet selektiva aborter har sakta stigit och var cirka 340 år 2010.

Figur 1. Prevalensen för missbildningsfallen (1/10 000 födda barn) åren 1993–2010.



Från och med året 1963 har uppgifter om missbildningar som konstaterats hos levande födda och dödfödda barn samlats i missbildningsregistret vid Institutet för hälsa och välfärd (THL). Huvudsyftet med missbildningsregistret är att genom kontinuerlig och snabb övervakning av förekomsten av missbildningar försöka förebygga missbildningskatastrofer förorsakade av teratogener som talidomid.

Registrets verksamhet förnyades 1993. Till följd av förbättrad rapportering vid sjukhus och högre aktivitet vid missbildningsregistret gick missbildningsprevalensen brant uppåt i början av 1990-talet, även om den verkliga frekvensen inte förändrades. Sedan en ny datakälla (information om öppenvårdstjänster inom den specialiserade sjukvården) togs i bruk år 2005, har prevalensen gått uppåt på ett motsvarande sätt.

Missbildningsprevalensen varierar också kontinuerligt även till följd av tillfällighet associerad med sällsynta missbildningsfall. Från och med 1986 har man i missbildningsregistret också samlat uppgifter om missbildningar som konstaterats hos foster vid aborter utförda pga. fosterskada (selektiva aborter). Missbildningsregistrets data kompletteras och korrigeras kontinuerligt enligt anmälningar, som insänts senare. Dessa förändringar uppdateras årligen i statistiken, där de syns som små modifieringar i antal och prevalens för tidigare åren. I denna rapport framställs enbart betydande missbildningar.

Missbildningsprevalensen hos födda barn var i stort sett oförändrad under åren 1993–2010, i medeltal 356/10 000 födda barn (490/10 000 år 2010). Årligen konstaterades betydande missbildningar hos 1 500–3 000 (i medeltal 2 121, 2 994 år 2010) nyfödda barn. Uppgifterna för 2010 (registrets uppgifter kompletteras under flera år) avviker inte avsevärt från de tidigare åren (Bilagetabell 1, Figur 1).

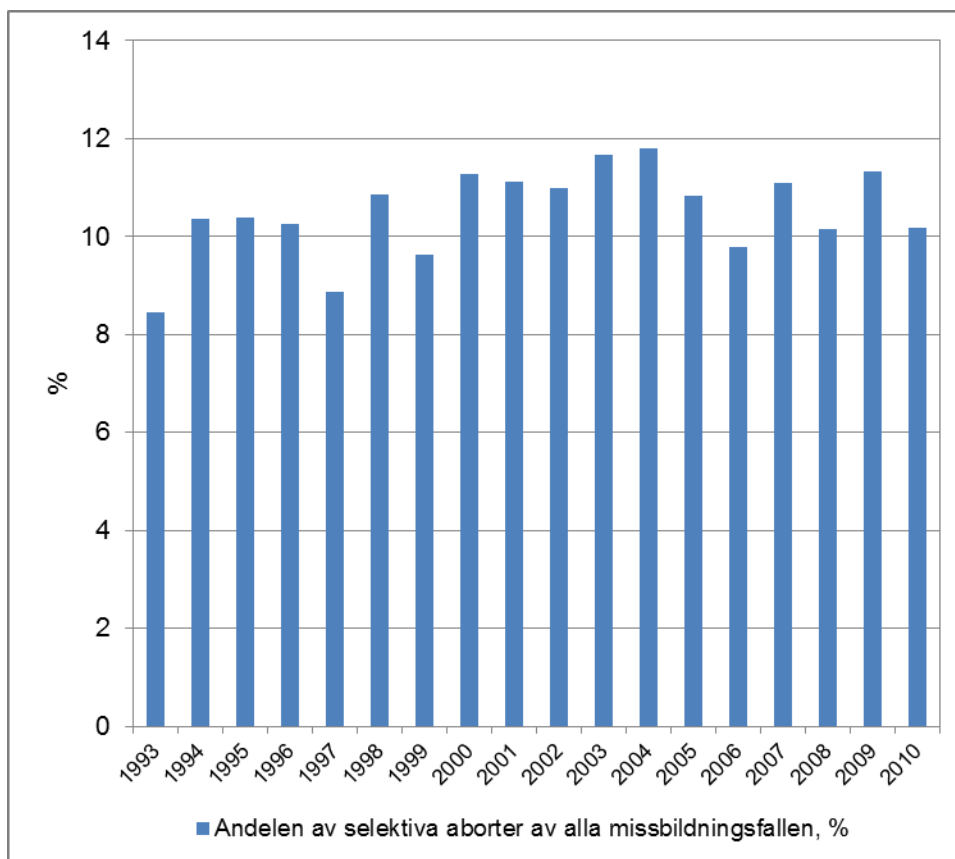
Den totala missbildningsprevalensen (födda barn och selektiva aborter) var i medeltal 395/10 000 (545/10 000 år 2010) (Bilagetabell 1, Figur 1).

Årligen avbröts i genomsnitt 249 graviditeter på grund av missbildningar hos fostret (339 år 2010) (Bilagetabell 1). I cirka vart tionde fall, 10,5 %, med betydande missbildningar hade en selektiv abort under 1993–2010 (Figur 2).

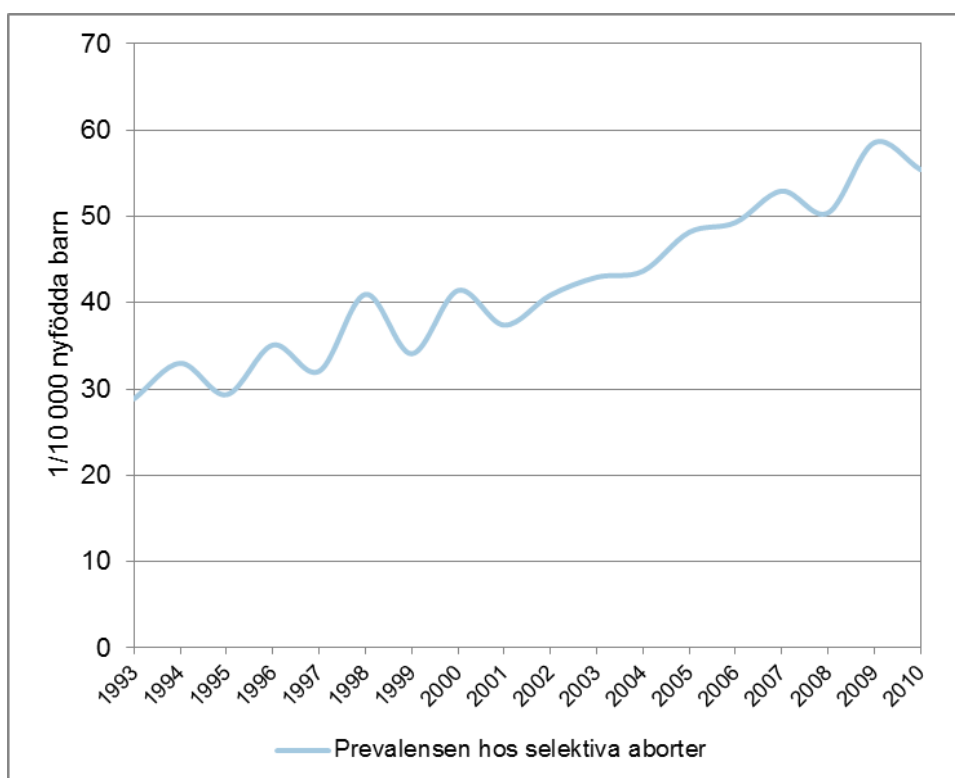
Prevalensen för selektiva aborter har sakta stigit sedan år 1993, och var i genomsnitt 42/10 000 födda barn åren 1993–2010 (55/10 000 år 2010) (Figur 3).

Selektiva aborter hade ingen större effekt på prevalensen för de flesta missbildningstyperna hos födda barn, även om effekten var betydande i fråga om prevalenser för några svåra eller letala missbildningar, såsom anenkefali.

Figur 2. Andelen (%) av selektiva aborter av alla missbildningsfall åren 1993–2010. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)].



Figur 3. Prevalensen för selektiva aborter (1/10 000 födda barn) åren 1993–2010.



Under åren 1993–2010 förekom betydande missbildningar hos 3,5 procent (4,8 % år 2010) av de levande födda barnen, hos 18,4 procent (24,3 % år 2010) av de dödfödda, hos 27,1 procent (29,4 % år 2010) av de perinatalt döda och hos 43,8 procent (39,9 % år 2010) av de barn som dött i spädbarnsåldern (Bilagetabell 1). Sammanlagt 30,6 procent (31,0 % år 2010) av de barn som antingen varit dödfödda eller dött i spädbarnsåldern hade missbildningar. Av barn som fötts med missbildning (levande födda eller dödfödda) levde 93,9 procent (96,7 % år 2010) efter spädbarnsåldern.

Enligt dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen minskade dödligheten hos barn med missbildningar i samma utsträckning som hos övriga barn, och missbildningarnas betydelse som dödsorsak förblev på ungefär samma nivå, i genomsnitt 23,4 procent (23,2 % år 2010) (dödfödda och döda i spädbarnsåldern).

Regionala prevalenser

Missbildningsprevalensen varierade regionalt under 1993–2010 (bland födda barn lägst 265/10 000 i Västra Österbottens sjukvårdsdistrikt, högst 382/10 000 i Egentliga Finlands sjukvårdsdistrikt). Den regionala variationen syns särskilt klart när man jämför siffrorna från olika år. År 2010 var missbildningsprevalensen högst (641/10 000 bland födda barn) i Östra Savolax sjukvårdsdistrikt och lägst (348/10 000) i Västra Österbottens sjukvårdsdistrikt (Bilagetabell 2).

Under 1993–2010 var prevalensen statistiskt betydligt lägre ($p < 0,001$) i Västra Österbottens, Syd-Österbottens och Satakunta sjukvårdsdistrikt (både bland födda barn och bland födda barn och selektiva aborter) samt i mellersta Österbottens sjukvårdsdistrikt (bland födda barn och selektiva aborter) än annanstans i landet. På samma sätt var prevalenserna statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) i Egentliga Finlands och Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt (både bland födda barn och bland födda barn och selektiva aborter).

Prevalensen för selektiva aborter var statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) i Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt och lägre ($p < 0,001$) i Kainuu, Mellersta Finlands, Mellersta Österbottens och Norra Österbottens sjukvårdsdistrikt. Under åren 1993–2010 gjordes 37,3 procent av alla selektiva aborter som utfördes pga. missbildningar hos fostret i Helsingfors och Nylands sjukvårdsdistrikt (36,3 % år 2010).

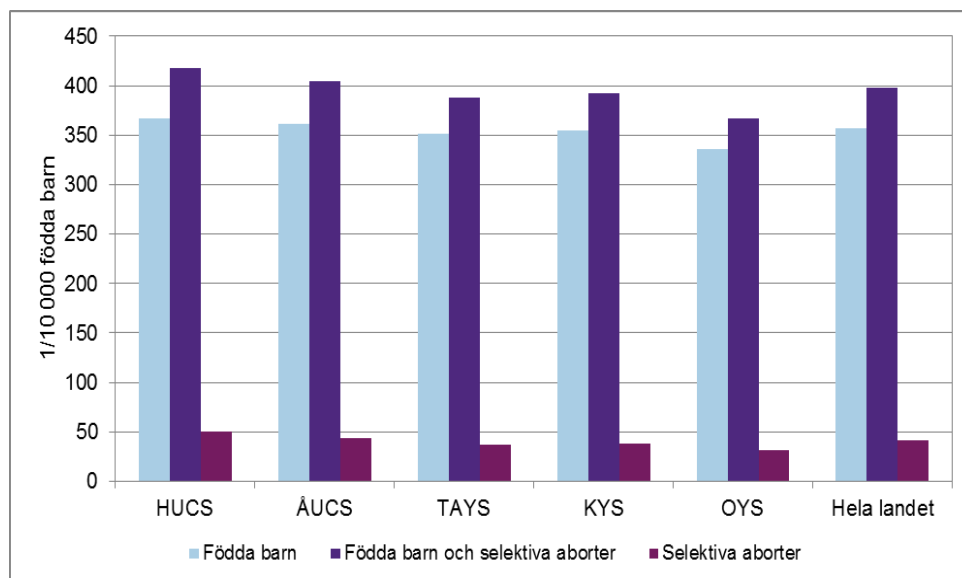
År 2010 var alla missbildningsprevalensen i sjukhusdistrikten ganska jämna i hela landet, dvs. att i inget sjukvårdsdistrikt var avvikelser i prevalensen av statistiskt betydelse ($p < 0,001$) jämfört med situationen i resten av landet.

Under åren 1993–2010 var missbildningsprevalensen i Helsingfors universitetscentralsjukhusets specialansvarsområde statistiskt betydligt högre ($p < 0,001$) än i andra universitetssjukhusens ansvarsområden (både bland födda barn och bland födda barn och selektiva aborter), medan de var lägre ($p < 0,001$) i Uleåborgs universitetssjukhusets specialansvarsområde (Figur 4).

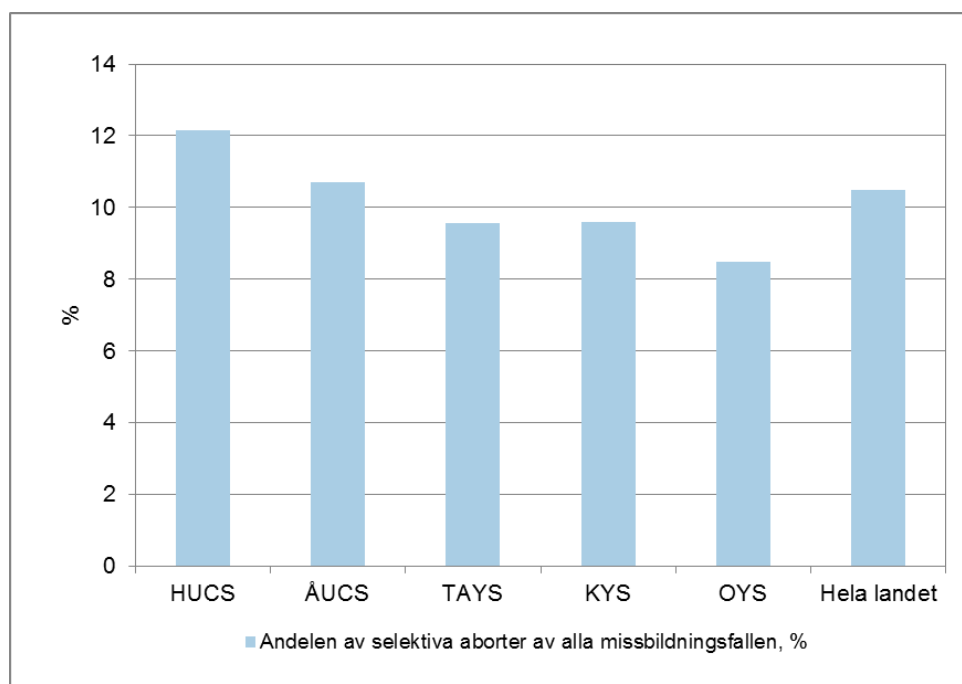
Prevalensen av selektiva aborter var statistiskt betydligt lägre i Tammerfors universitetssjukhusets specialansvarsområde ($p < 0,001$) än i landets andra ansvarsområden (Figur 4). Under åren 1993–2010 var andelen (%) av selektiva aborter av alla missbildningsfall högst i Helsingfors universitetscentralsjukhusets specialansvarsområde (Figur 5). Under åren 1993–2010 utfördes 42,2 procent av selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret i Helsingfors universitetscentralsjukhusets specialansvarsområde (40,4 % år 2010).

Regionala variationer kan bero på en slump, på reella regionala skillnader i missbildningsprevalensen och lokala skillnader i bruket av fosterscreening, fosterdiagnostik och avbrytning av graviditet. Mest sannolikt är dock att den beror på skillnader i rapporteringsaktiviteten mellan sjukvårdsdistrikten och sjukhusen.

Figur 4. Missbildningsprevalensen (1/10 000 födda barn) i universitetscentralsjukhusens specialansvarsområden åren 1993–2010. (HUCS=Helsingfors och ÅUCS=Åbo universitetscentralsjukhusets samt TAYS=Tammerfors, KYS=Kuopio och OYS=Uleåborg universitetssjukhusets specialansvarsområde.)



Figur 5. Andelen (%) av selektiva aborter av alla missbildningsfall i universitetscentralsjukhusens specialansvarsområden åren 1993–2010. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)]. (HUCS=Helsingfors och ÅUCS=Åbo universitetscentralsjukhusets samt TAYS=Tammerfors, KYS=Kuopio och OYS=Uleåborg universitetssjukhusets specialansvarsområde.)



Neuralrörsdefekter

Den totala prevalensen för olika missbildningar (födda barn och selektiva aborter) var relativt konstant under perioden 1993–2010. Den totala prevalensen för neuralrörsdefekter (NTD = anencefali + spina bifida) var 7,6/10 000 födda barn, som är numera litet högre än i andra europeiska populationer (enligt EUROCAT i genomsnitt 6,9/10 000 under åren 2006–2010 i Europa) (Bilagetabell 3).

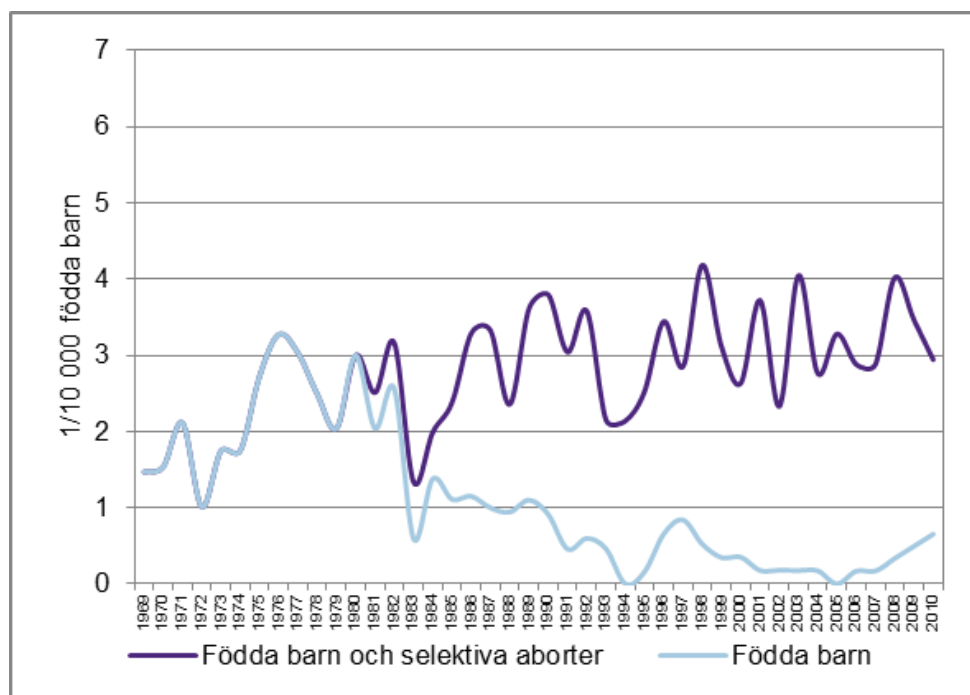
Under perioden 1993–2010 konstaterades årligen sammanlagt 45 NTD-graviditeter, av vilka i genomsnitt 18 barn föddes (på motsvarande sätt 44 och 18 år 2010). Under åren 1993–2010 var prevalensen för anencefali bland födda barn 0,3/10 000 och den totala prevalensen 3,0/10 000. De motsvarande prevalenserna för spina bifida var i genomsnitt 2,7/10 000 och 4,6/10 000 (Bilagetabell 3, Figur 6).

Effekten av fosterdiagnostik och selektiva aborter på NTD-prevalensen kan klart ses från början av 1980-talet. Under åren 1993–2010 avbröts något över hälften av alla NTD-graviditeter, 60 procent (59 % år 2010), i medeltal 89 procent (78 % år 2010) av graviditeterna med foster som hade anencefali och 40 procent (46 % år 2010) av graviditeterna där foster hade spina bifida (Figur 7).

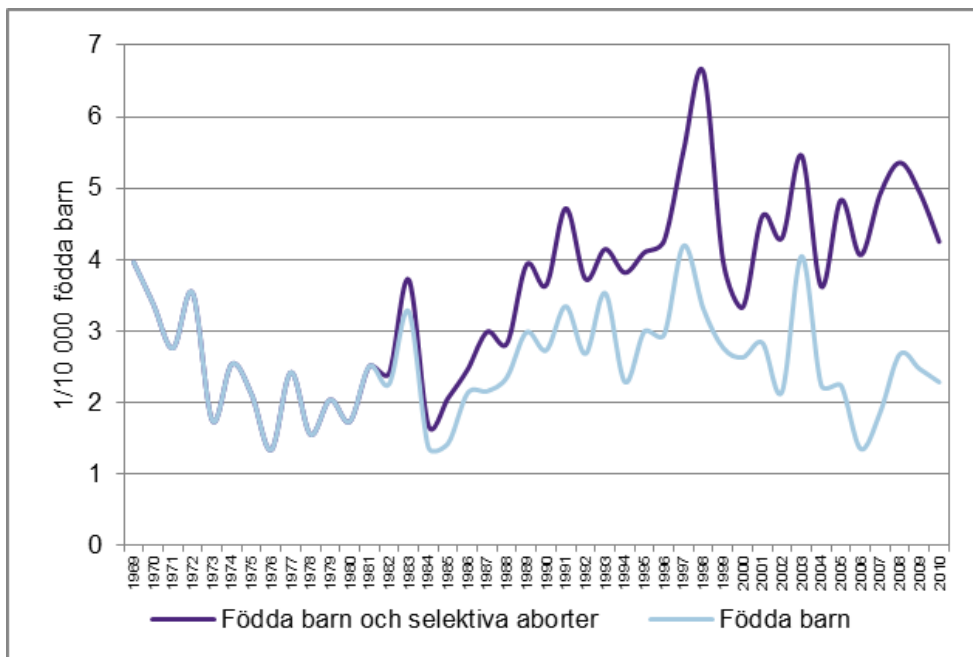
I Finland finns det ingen nationell information om den perikonseptionella (före och under tidig graviditet) användningen av tillskott av folsyra, varför effekten av eventuellt bruk på NTD-prevalensen kan inte bedömas.

Figur 6. Prevalensen för anencefali och spina bifida (1/10 000 födda barn) åren 1969–2010.

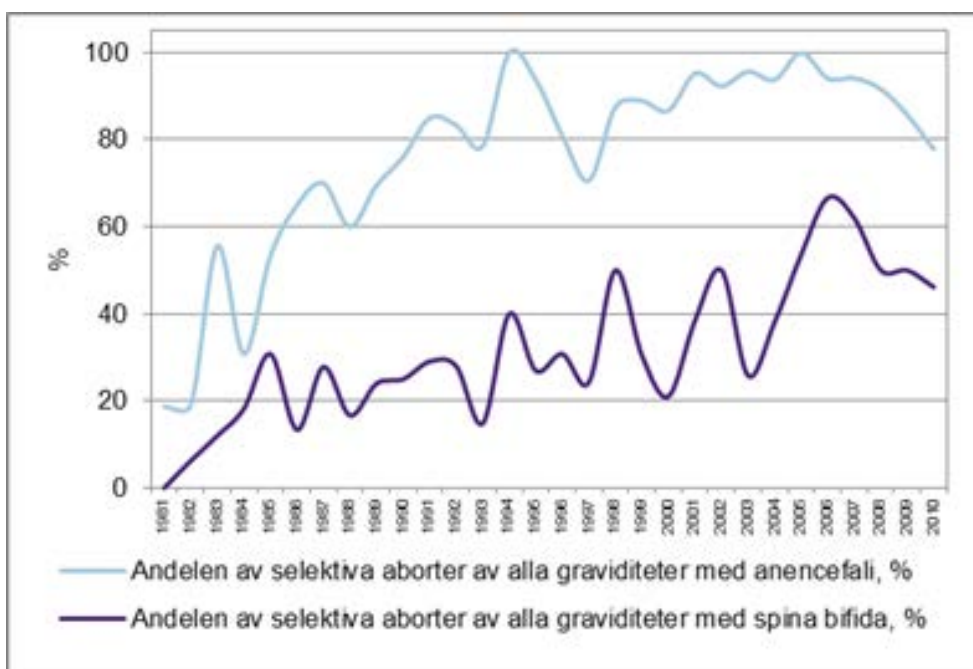
Anencefali:



Spina bifida:



Figur 7. Andelen (%) av selektiva aborter av alla graviditeter med anencefali eller spina bifida åren 1981–2010. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)].

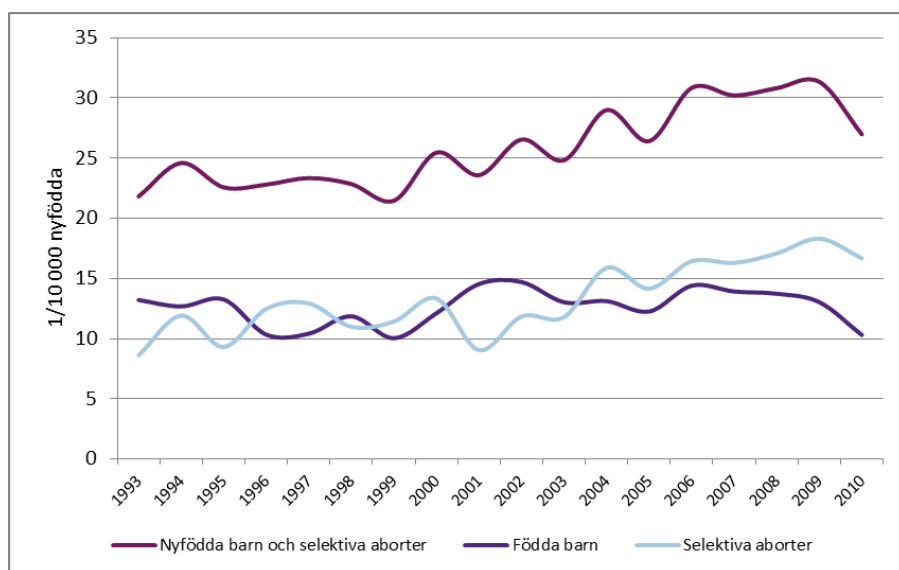


Downs syndrom (trisomi 21)

Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för Downs syndrom (trisomi 21) ökade sakta och var i medeltal 25,8 /10 000 under perioden 1993–2010 (30,8/10 000 år 2010). Den totala prevalensen minskade litet år 2010 och var 27,0/10 000 (Bilagetabell 3, Figur 8). Orsaken till denna ökning är att andelen föderskor som har fyllt 35 år har ökat sedan 1990-talet och att risken för Down-graviditet ökar med moderns ålder samt förändringar i praxisen vid prenatal screening och diagnostik av abnormiteter hos fostret, speciellt under tidig graviditet.

Förekomsten av Downs syndrom (trisomi 21) hos nyfödda barn har varit ganska jämn under åren 1993–2010 och den var i medeltal 12,6/10 000. Förekomsten minskade litet år 2010 och var 10,3/10 000 år 2010 (Bilagetabell 3, Figur 8).

Figur 8. Prevalensen för Downs syndrom (trisomi 21) (1/10 000 födda barn) åren 1993–2010.

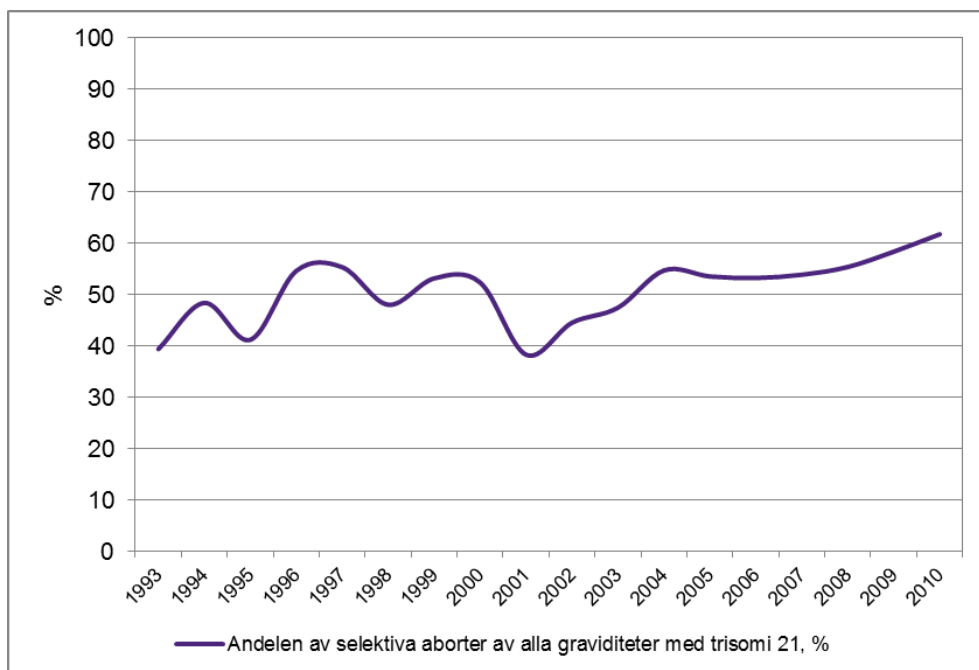


Årligen konstaterades sammanlagt 154 Down-graviditeter (165 år 2010), av vilka i genomsnitt 75 barn föddes (63 år 2010) (Bilagetabell 3). Under åren 1993–2010 var 5,3 procent av barn med Downs syndrom dödfödda (7,9 % år 2010) och 4,9 procent av levande födda barn med Downs syndrom dog i spädbarnsåldern (6,9 % år 2010), vilket betyder att 90,0 procent (85,7 % år 2010) av alla nyfödda barn med Downs syndrom levde vid slutet av det första levnadsåret.

Under åren 1993–2010 föddes i genomsnitt 44,4 procent av barnen med Downs syndrom åt mödrar som fyllt 35 år (41,3 procent år 2010). Kvinnor under 35 år hade 42,5 procent av alla Down-graviditeter (43,0 % år 2010).

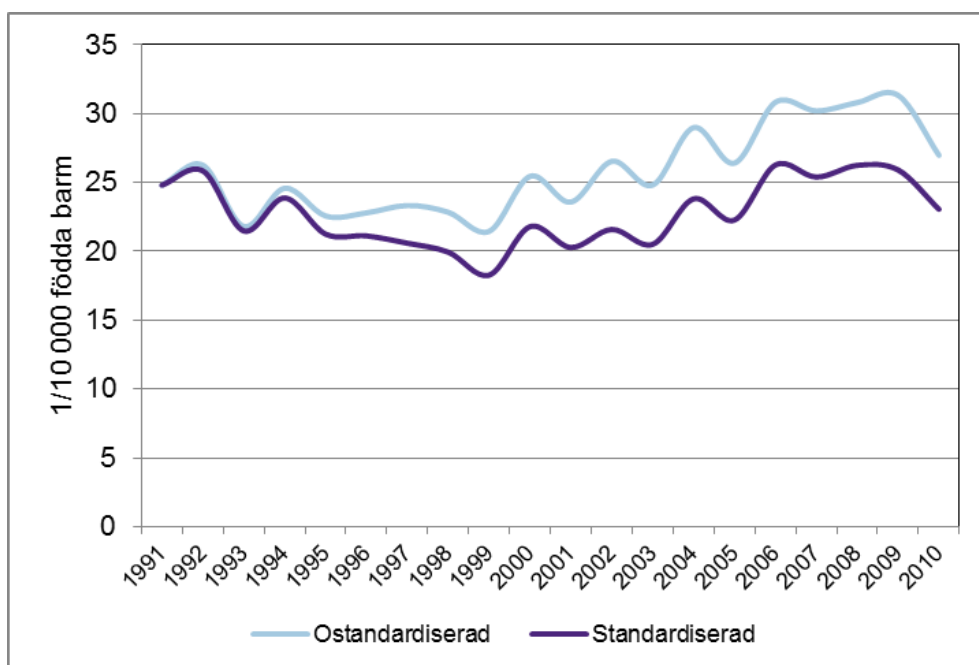
Minskningen av prevalenser för Downs syndrom under året 2010 (Bilagetabell 3, Figur 9, 10), speciellt bland kvinnor 35 år eller över, kan förklaras av ändringar i delatagande i fosterscreening och i fortsatta fosterdiagnostik eller i bruk av avbrytning av graviditet, och av brytning av ökningen av proportionen av föderskor som fyllt 35 år sedan år 2004 samt bristfällig anmälning av missbildningsfall till missbildningsregistret eller av slump sammanhängande med små antal Down-graviditeter.

Figur 9. Prevalensen för Downs syndrom (trisomi 21) (1/10 000 födda barn) enligt kvinnans ålder åren 1993–2010.

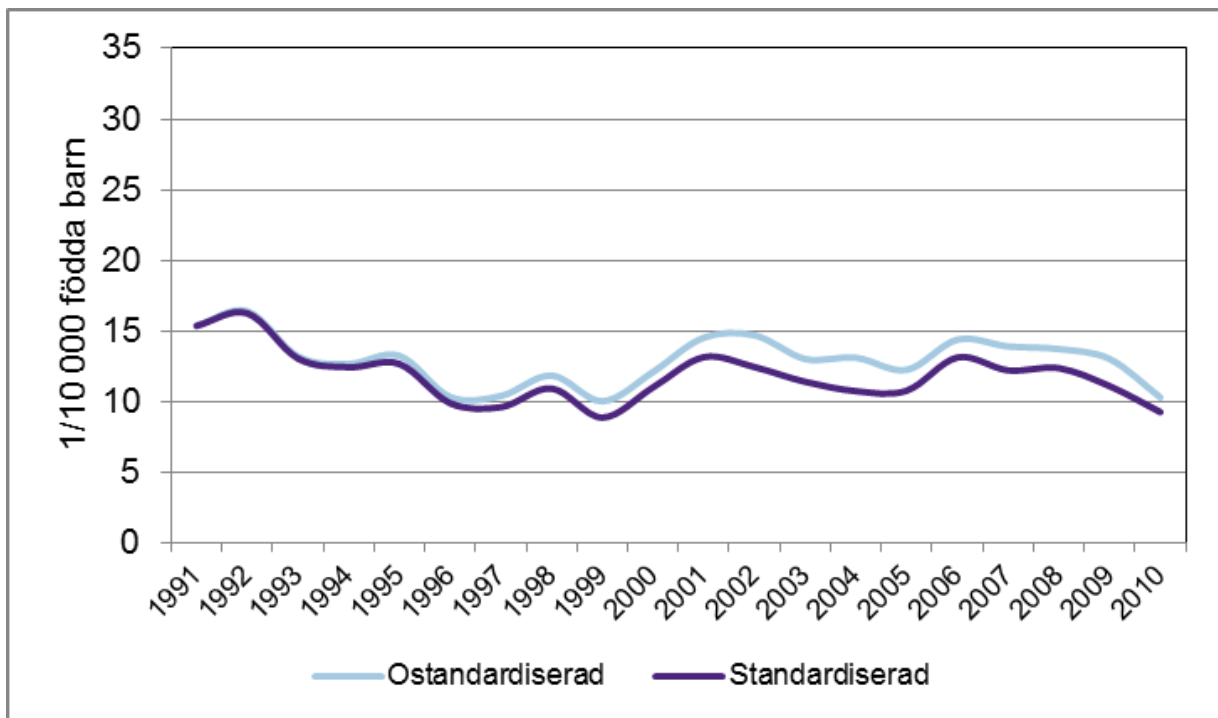


Figur 10. Prevalensen för Downs syndrom (trisomi 21) (1/ 10 000 födda barn), standardiserad enligt kvinnans ålder och ostandardiserad, åren 1991–2010.

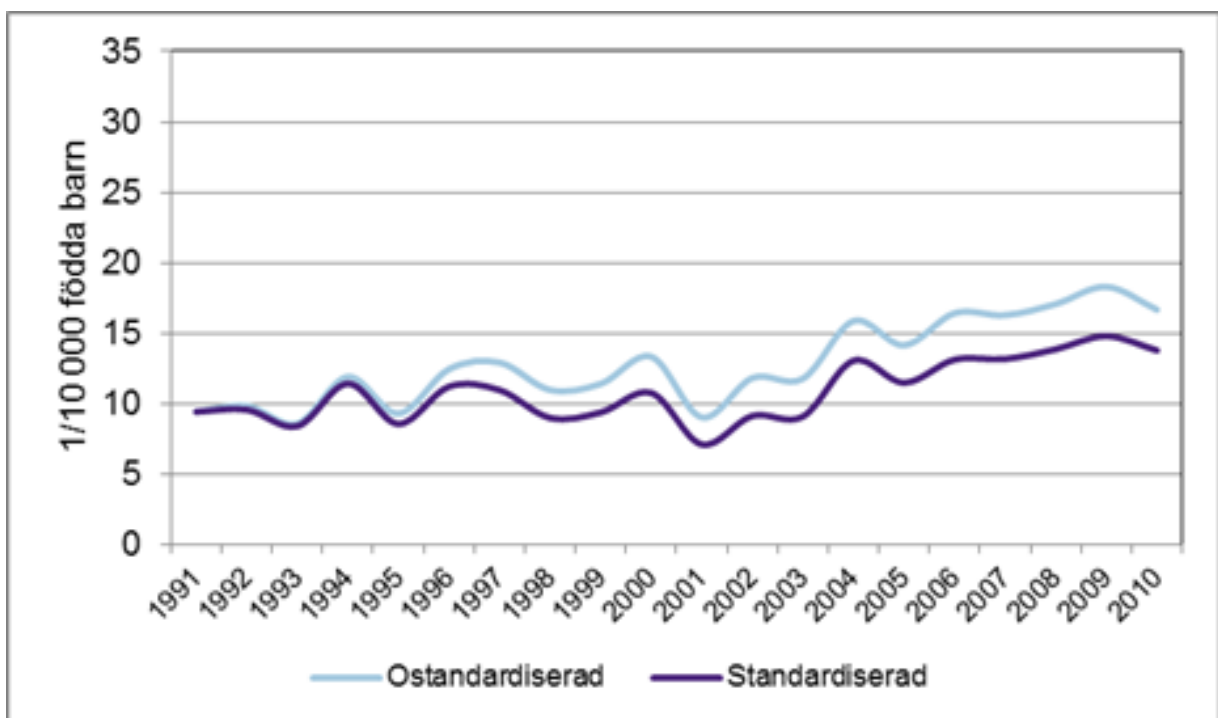
Födda barn och selektiva aborter (Downs syndrom - trisomi 21)



Födda barn (Downs syndrom - trisomi 21)

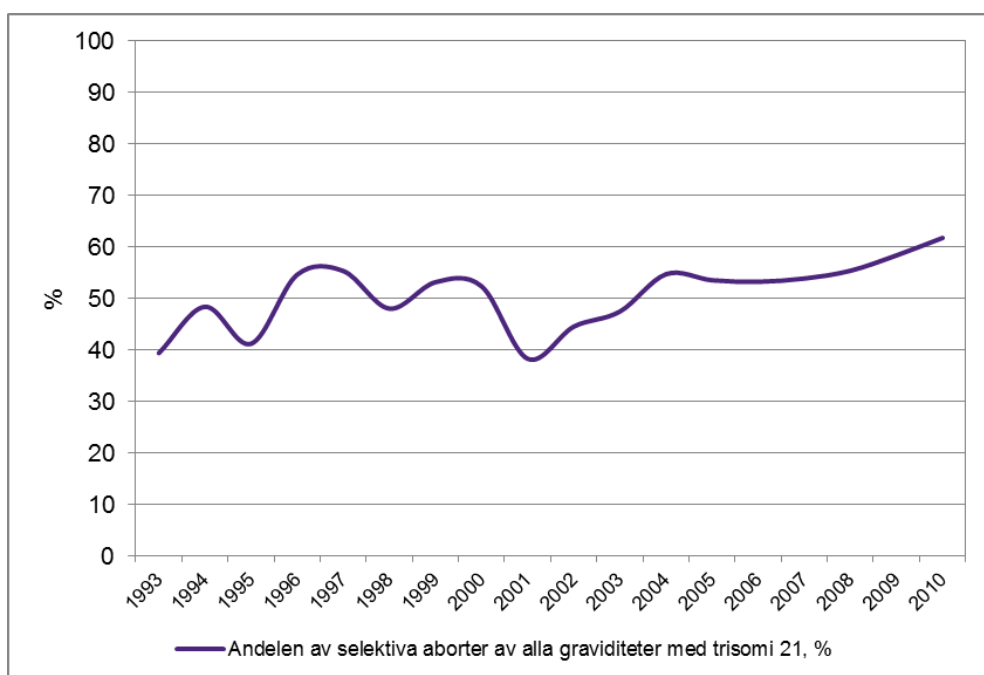


Selektiva aborter (Downs syndrom - trisomi 21)

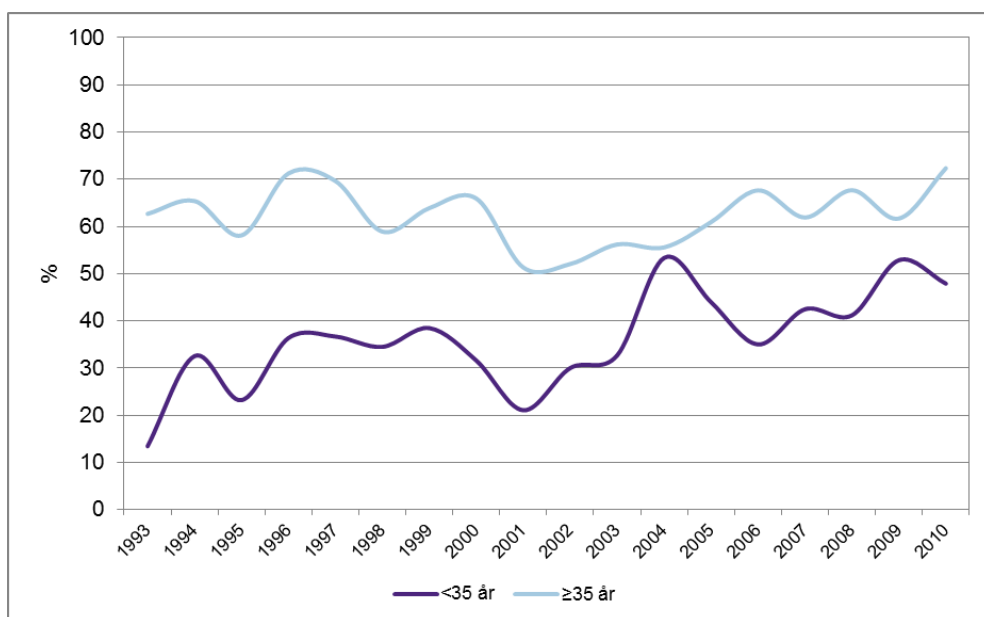


Under åren 1993–2010 avbröts ungefär hälften eller med andra ord 51,2 procent (61,8 % år 2010) av alla konstaterade Down-graviditeter (födda och selektiva aborter) (Figur 11). En tredjedel eller med andra ord 30,1 procent (33,1 % år 2010) av Down-graviditeter avbröts bland kvinnor under 35 år. Litet mera än två tredjedelar eller med andra ord 69,9 procent (66,7 % år 2010) av Down-graviditeter avbröts bland kvinnor i åldern 35 år eller över (Figur 12).

Figur 11. Andelen (%) av selektiva aborter av alla Down-graviditeter (trisomi 21) åren 1993–2010. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)].



Figur 12: Andelen (%) av selektiva aborter av alla Down-graviditeter (trisomi 21) enligt kvinnans ålder åren 1993–2010. [Selektiva aborter / (födda barn + selektiva aborter)].



Under åren 1993–2010 utfördes 74,8 procent av selektiva aborter med Downs syndrom (trisomi 21) hos fostret före graviditetsveckan 18+1, 19,8 procent under graviditetsveckan 18+1–20+0, 2,8 procent under graviditetsveckan 20+1–22+0 (i medeltal 2,6 graviditeter årligen, variationen mellan 2–4 per år) och 2,6 procent under graviditetsveckan 22+1–24+0 (i medeltal 2,3 graviditeter årligen, variationen mellan 0–5 per år). I över hälften (56,8 %) av alla de sena selektiva aborterna med Downs syndrom (trisomi 21) hos fostret efter graviditetsveckan 20+0 hade också någon svår strukturell anomaly konstaterats hos fostret och på motsvarande sätt i 76,2 procent av selektiva aborter med Downs syndrom (trisomi 21) utförda efter graviditetsveckan 22+0.

Kluven läpp och gom

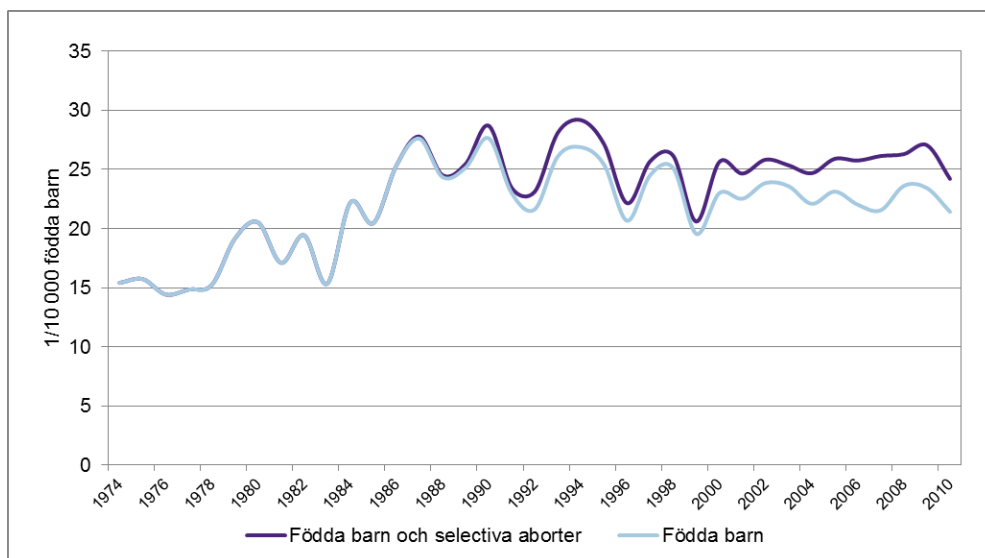
Den totala prevalensen (födda barn och selektiva aborter) för kluven läpp och gom är klart högre i Finland än i andra europeiska länder, 25,6/10 000 under åren 1993–2010 (i genomsnitt 13,4/10 000 annorstädes i Europa under åren 2006–2010 / EUROCAT) (Bilagetabell 3, Figur 13). Den totala prevalensen för gomspalt (CP) var ovanligt hög, 14,4/10 000 (5,3/10 000 annorstädes i Europa), medan prevalensen för läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt (CLP) var bara litet högre än på annat håll i Europa, 11,2/10 000 (8,1/10 000 annorstädes i Europa). Under perioden 1993–2010 var prevalensen (födda barn) för CP 13,6/10 000 och för CLP 9,6/10 000 (Bilagetabell 3, Figur 14).

Årligen konstaterades sammanlagt 152 graviditeter, där barnet / fostret var med kluven läpp, käke och gom. Dessa graviditeter resulterade i 139 barn (på motsvarande sätt 148 och 131 år 2010) (Bilagetabell 3). Effekten av selektiva aborter på prevalensen för kluven läpp, käke och gom hos födda barn var alltså inte särskilt stor. Andelen selektiva aborter av alla graviditeter med läpp-, käk- och gomspalt var 9,1 procent, men en isolerad spalt var inte indikation för den selektiva aborten, utan vanligen spalten var en associerad del av multipla anomalier eller något syndrom.

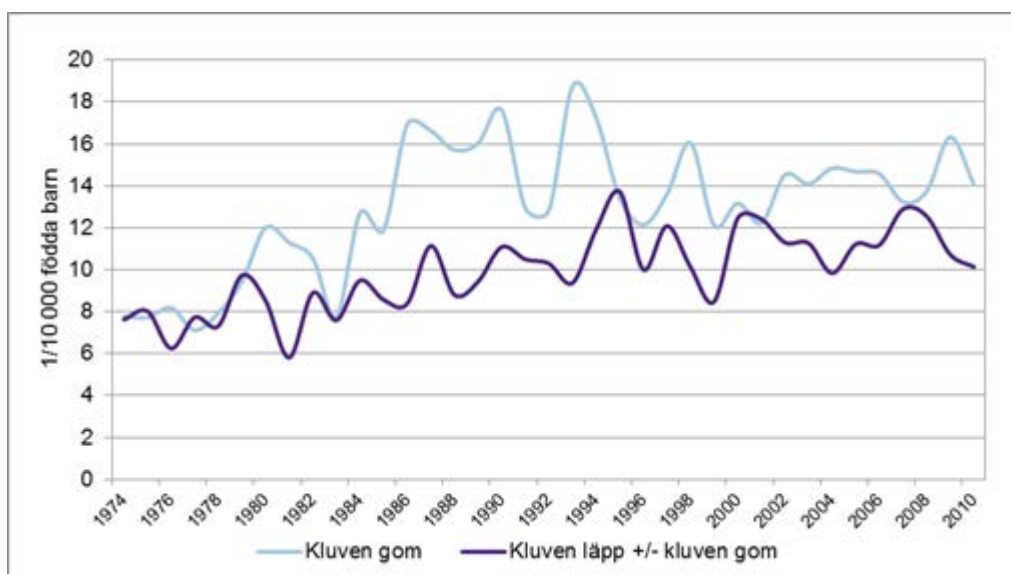
Den ständigt ökande prevalensen för kluven läpp, käke och gom, som förut noterats i vårt land, kunde inte konstateras under 1986–2010, då missbildningsregistrets uppgifter om fall med spalt har kompletterats från flera informationskällor.

Relationen CP/CLP är annorstädes vanligen 0,5, men i Finland var siffran 1,3. Därtill observerades denna ovanliga fördelning av olika typer av kluven läpp, käke och gom även regionalt: i de norra och östra delarna av Finland förekom särskilt gomspalt, och läpp- och käkspalt med eller utan gomspalt förekom i större utsträckning i de södra och västra delarna.

Figur 13. Totalprevalensen hos födda barn och selektiva aborter samt hos födda barn (1/10 000 födda barn) för kluven läpp, käke och gom åren 1974–2010.



Figur 14. Den totala prevalensen för gompalt och för läpp- och käkspalt med eller utan gompalt hos födda barn och selektiva aborter (1/10 000 födda barn) åren 1974–2010.



Bilagetabeller

Bilagetabell 1. Missbildningsfallen 1993–2010.

Bilagetabell 2. Missbildningsfallen efter sjukvårdsdistrikt 1993–2010.

Bilagetabell 3. Missbildningar som monitoreras internationellt 1993–2010.

Källor

Missbildningsregistret innehåller från och med 1963 uppgifter om missbildningar som under det första levnadsåret har konstaterats hos levande födda och dödfödda barn. Uppgifter om missbildningar och andra medfödda abnormaliteter som har konstaterats hos fostren vid inducerade selektiva aborter utförda pga. fosterskada (selektiva aborter) och vid spontana aborter har också samlats i missbildningsregistret från och med 1986. Uppgifter om missbildningar som konstaterats efter det första levnadsåret registreras också. Missbildningsregistrets data av tidigare åren kompletteras kontinuerligt enligt anmälningar, som insänts senare.

Registrets data och insamlingsmetod förnyades åren 1985, 1993 och 2005. Registret får sina uppgifter om förekomsten av missbildningar från sjukhusen, av hälsovårdspersonalen, från de cytogenetiska laboratorierna, från födelse-, abort-, synskade- och vårdanmälningsregistren (samt information om öppenvårdstjänster inom den specialiserade sjukvården) vid THL samt från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) och dödsorsaksstatistiken vid Statistikcentralen. Dessa diagnoser bekräftas ännu ytterligare vid sjukhusen.

Huvudsyftet med missbildningsregistret är att genom kontinuerlig uppföljning av missbildningarnas förekomst och karaktär i tid kunna observera nya miljöfaktorer som kan skada fostret (teratogener), och därigenom förebygga missbildningar genom att påverka dessa faktorer. Registret producerar statistik för både nationellt och internationellt bruk, och dess uppgifter kan med särskilt tillstånd också användas för forskningsändamål.

Termer och definitioner

Övrig information: Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. Komulainen Jorma (toim.), THL Opas 7/2012. <http://www.thl.fi/thl-client/pdfs/8ad82ff8-2685-4278-b1c3-687204a2248d>

Förlossning (ett nyfött barn): Händelse som genom vaginal förlossning eller kejsarsnitt leder till födelsen av ett eller flera foster eller barn (≥ 1) vars gestationsålder är minst 22+0 graviditetsveckor ($\geq 22 + 0$ gv) eller vars vikt är minst 500 gram (≥ 500 g). Födelsen av ett levande fött barn är alltid en förlossning.

Oavsett graviditetens längd och fostrets vikt är en inducerad abort som utförs med stöd av lagen om avbrytande av havandeskap inte förlossning.

Levande född: Nyfödd som oberoende av graviditetens längd och födelsevikt efter födelsen andas eller uppvisar andra livstecken, såsom att hjärtat slår, navelsträngen pulserar eller rörelser av viljestyrda muskler oavsett om placentan har lossnat eller navelsträngen avskurits.

Dödfödd: Foster eller nyfödd som vid födelsen inte uppvisar livstecken som hos levande födda och vars födelse överensstämmer med definitionen på en förlossning ($\geq 22+0$ gv eller ≥ 500 g).

Perinatal dödlighet: Antalet dödfödda och antalet levande födda barn som avlidit under den första levnadsveckan (från födelsen 0 – 6 dygn eller barnets ålder < 7 dygn) i relation till 1 000 födda (levande födda och dödfödda) barn.

Spädbarnsdödlighet: Antalet dödsfall bland barn under ett år (barnets ålder < 1 år eller < 365 dygn, under skottåret < 366 dygn eller från födelsen 0 – 364 dygn, under skottåret 0 – 365 dygn) i relation till 1 000 levande födda barn.

Abort (avbrytande av graviditet): Avslutad graviditet som har inducerats med en åtgärd och som inte är förlossning och som leder till att ett eller flera foster (≥ 1) avlider och där det inte är känt att fostret har avlidit i livmodern före behandlingen eller ingreppet i syfte att avbryta graviditeten.

Graviditeten kan avbrytas på grundval av ett beslut av Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira), när den har varat mindre än 20+1 graviditetsveckor ($\leq 20 + 0$ gv) och man misstänker eller redan har konstaterat en sjukdom eller ett kroppslyte (fosterskada) hos fostret, eller när graviditeten har varat mindre än 24+1 graviditetsveckor ($\leq 24 + 0$ gv) och man genom en tillförlitlig undersökning har konstaterat en svår sjukdom eller ett kroppslyte (fosterskada) hos fostret.

Missfall (spontan abort): Spontan avslutad graviditet som inte överensstämmer med definitionen på förlossning, eller genom tillförlitlig undersökningsmetod konstaterad spontan intrauterin fosterdöd och därpå följande avslutande av graviditeten genom ingrepp före 22+0 graviditetsveckan ($< 22+0$ gv), när fostret väger mindre än 500 gram (< 500 g)

Missbildningsfall: Ett fall som uppfyller kriterierna för Finlands missbildningsregister, dvs. ett i Finland levande fött eller dödfött barn eller ett foster från spontan abort eller inducerad selektiv abort pga. fosterskada, hos vilket man konstaterat minst en betydande medfödd missbildning, och vars moder bott i Finland under förlossningen eller under selektiv eller spontan abort och merparten av graviditeten. (Spontana aborter med missbildningar behandlas inte i denna rapport).

Missbildning: En betydande medfödd strukturell missbildning, en kromosomavvikelse, en teratom eller en medfödd hypotyreoos hos ett missbildningsfall. Som betydande missbildningar betraktas inte ärftliga eller andra sjukdomar som inte är behäftade med medfödda missbildningar, störningar i organens eller vävnadernas funktion, utvecklingsstörning, medfödda infektioner, mindre avvikelser i utseendet, normal variation eller andra mindre betydelsefulla avvikelser som finns på missbildningsregistrets lista över missbildningar som utesluts.

Missbildningsfrekvens/prevalens hos födda barn: Antalet missbildningar hos födda barn per 10 000 födda barn.

Total missbildningsfrekvens/prevalens: Antalet missbildningar hos födda barn och selektiva aborter utförda på grund av missbildningar hos fostret per 10 000 födda barn.

Missbildningsfrekvens/prevalens för selektiva aborter utförda på grund av svåra missbildningar hos fostret: Antalet missbildningar vid selektiva aborter utförda på grund av svåra missbildningar hos fostret per 10 000 födda barn.

Perikonseptionell: 1 månad före befruktning ända till 12+0 graviditetsveckan.

EUROCAT: European Surveillance of Congenital Anomalies. En europeisk organisation för forskning och monitorering av medfödda missbildningar.

ICBDSR: International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. En internationell organisation för monitorering och forskning av medfödda missbildningar.

Symboler som använts in bilagetabeller

- 0,0 - antalet mindre än hälften av den använda enheten
- . - data är ologiska för presentation
- .. - data hade inte erhållits, var för osöker för presentation eller var under sekretesstadgande
- - - inga observationer
- * - preliminär data

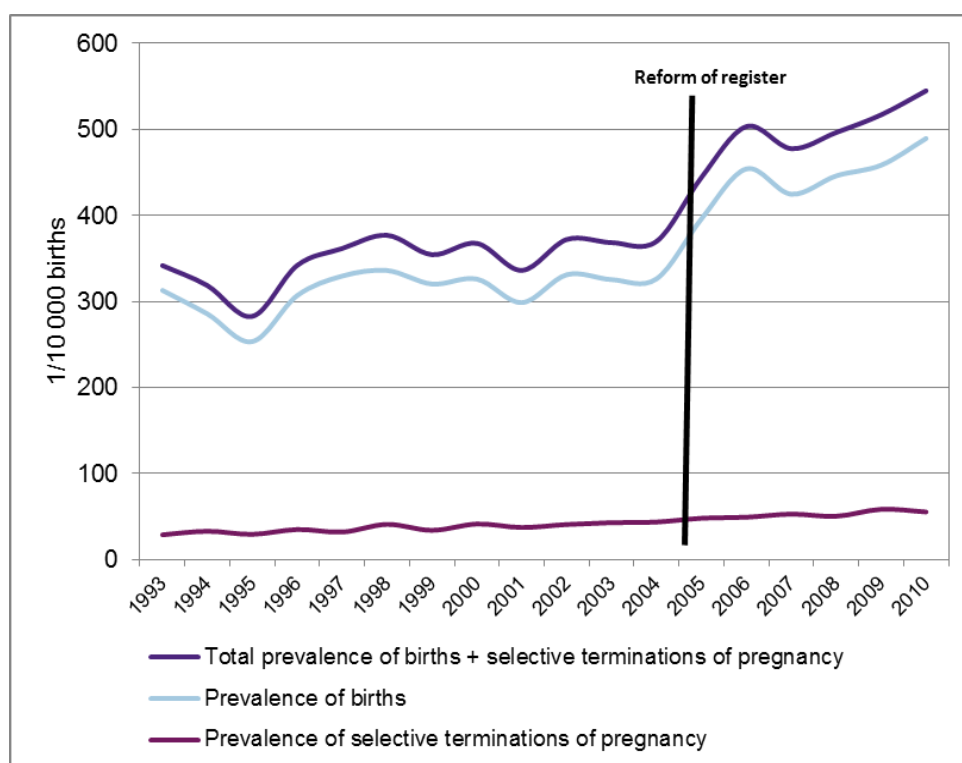
Congenital anomalies 1993–2010

In 1993–2010, the prevalence of births with major congenital anomalies remained rather stable. Annually major anomalies were detected on average in 3.5 per cent of births or in slightly more than 2000 births.

The major periodic variations in the prevalence are associated with the reforms in the Malformation Register activities. The smaller random variation is due to the rarity of congenital anomalies. There were no significant differences between the data of the various malformation types for 2010 and the data for previous years (Figure 1).

During the follow-up period 1993–2010 an average of about 250 pregnancies were terminated annually because of major foetal structural anomalies and chromosomal defects. The number of selective terminations of pregnancy has slowly increased, being about 340 in 2010.

Figure 1. Prevalence of cases with major congenital anomalies (1/10 000 births) in 1993–2010.



From 1963 onwards, data have been entered for births with congenital anomalies into the Finnish Register of Congenital Malformations, maintained by THL (National Institute for Health and Welfare). The main purpose of the register is to prevent catastrophes caused by teratogens – such as thalidomide – by means of quick and continuous monitoring of congenital anomalies.

The activities of the register were revised in 1993. Due to better notifying by hospitals and an increased activity on the side of the register the prevalence of births with major congenital anomalies increased steeply in the early 1990s, although the real prevalence remained unchanged. Correspondingly, prevalence rates have increased in the Malformation Register since a new data source (Information on outpatient services in specialised health care) was introduced in 2005.

The prevalence for congenital anomalies also varies continuously by chance due to the rarity of cases with major congenital anomalies. Furthermore, data on major congenital anomalies detected in selective terminations of pregnancy performed for foetal indications have been collected into the register since 1986. The register data is continuously completed and corrected according to later notifications to the Malformation Register. The statistics are annually updated according to these changes, which are seen as small changes in the numbers and prevalence for the previous years in the statistics. Only major anomalies are described in this statistical report.

In 1993–2010, the prevalence of births with major congenital anomalies remained substantially stable, being on average 356/10 000 births (490/10 000 in 2010). Annually major anomalies were detected in 1500 to 3000 births (on average 2121 cases, 2994 cases in 2010). There were no significant differences between the data for 2010 and the data for previous years (Appendix Table 1, Figure 1) (The data in the register are completed during several years).

The total prevalence of cases with major anomalies (births and selective terminations of pregnancy) was on average 395/10 000 (545/10 000 in 2010) (Appendix Table 1, Figure 1).

An average of 249 pregnancies was terminated annually because of major foetal structural anomalies and chromosomal defects (339 in 2010) (Appendix Table 1). Selective terminations of pregnancy performed for detected foetal anomalies accounted for approximately one tenth (10.5 per cent) of all births and selective terminations of pregnancy with major anomalies in 1993–2010 (Figure 2).

The prevalence of selective terminations of pregnancy has slowly increased since 1993, being on average 42/10 000 births in 1993–2010 (55/10 000 in 2010) (Appendix Table 1, Figure 3).

Selective terminations of pregnancy performed for foetal abnormalities did not have much impact on the birth prevalence for most types of major congenital anomalies, whereas the impact was significant with regard to the prevalence of certain severe or lethal types of malformations, such as anencephaly.

Figure 2. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all cases with major anomalies in 1993–2010. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)].

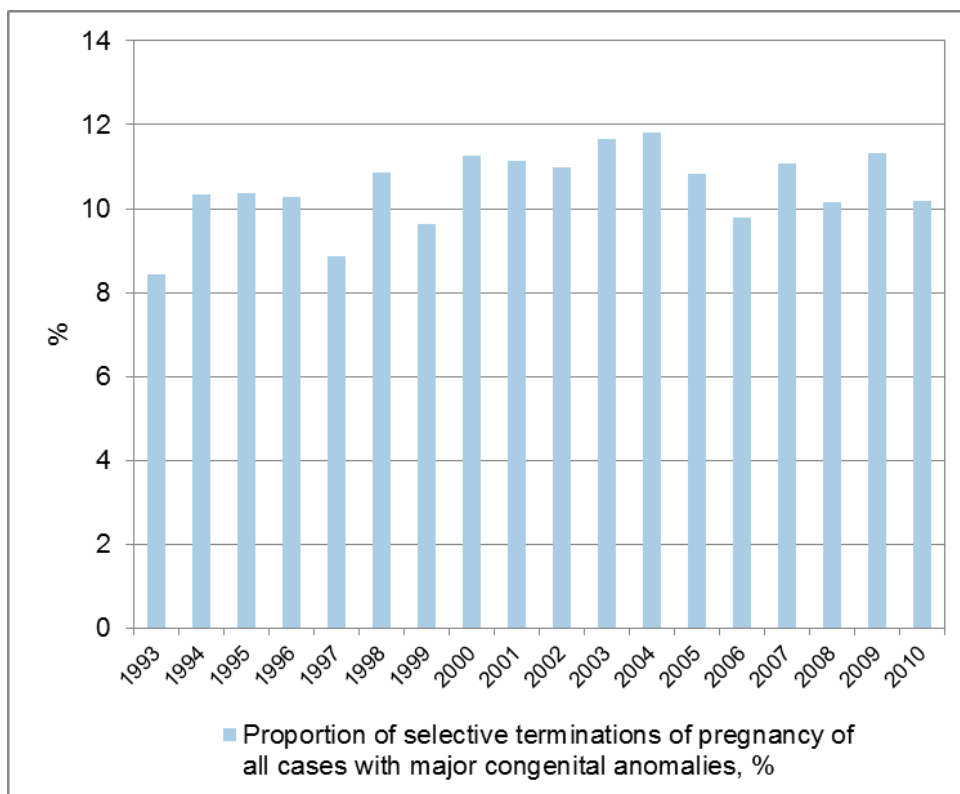
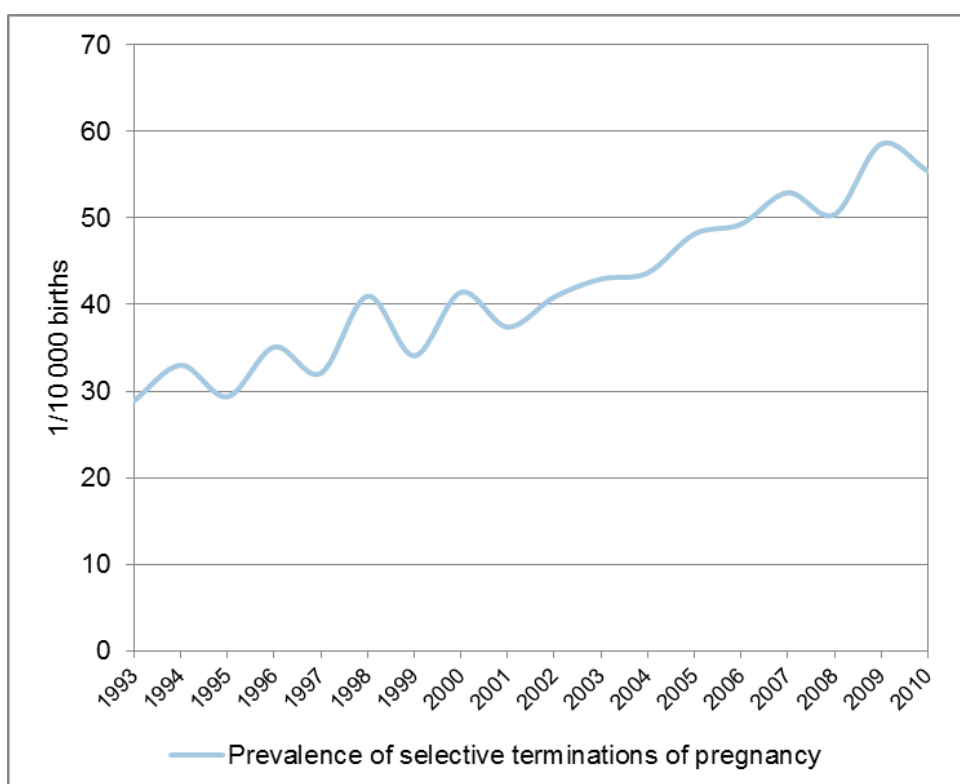


Figure 3. Prevalence of selective terminations of pregnancy (1/10 000 births) in 1993–2010.



In 1993–2010, major anomalies were detected in 3.5 per cent (4.8 per cent in 2010) of all live births, in 18.4 per cent (24.3 per cent in 2010) of all stillbirths, in 27.1 per cent (29.4 per cent in 2010) of all perinatal deaths and in 43.8 per cent (39.9 per cent in 2010) of all infant deaths (Appendix Table 1). A total of 30.6 per cent (31.0 per cent in 2010) of all stillbirths and infant deaths involved congenital anomalies. Of all live and stillborn children with congenital anomalies 93.9 per cent (96.7 per cent in 2010) were alive at the end of infancy.

According to the Cause of Death Statistics at Statistics Finland, the mortality rate of children with congenital anomalies decreased consistently with that of other children. The significance of congenital anomalies as a cause of death remained substantially unchanged, at 23.4 per cent (23.2 per cent in 2010) on average (including stillbirths and infant deaths).

Regional prevalence

In 1993–2010, the birth prevalence for major congenital anomalies varied between hospital districts (births: lowest, 265/10 000 in Länsi-Pohja, highest, 382/10 000 in Varsinais-Suomi). The regional variation is even more marked when comparing figures from different years. In 2010, the highest birth prevalence of major congenital anomalies was in Itä-Savo Hospital District (641/10 000) and the lowest in Länsi-Pohja Hospital District (348/10 000) (Appendix Table 2).

Compared with the rest of the country, in 1993–2010, the prevalence (births as well as births and selective terminations of pregnancy) for the Länsi-Pohja, South Ostrobothnia and Satakunta Hospital Districts as well as for Central Ostrobothnia Hospital District (births and selective terminations of pregnancy) were statistically significantly lower ($p < 0.001$). Correspondingly, the prevalence (births as well as births and selective terminations of pregnancy) for the Varsinais-Suomi and Helsinki-Uusimaa Hospital Districts were statistically significantly higher ($p < 0.001$) than elsewhere.

Prevalence of selective terminations of pregnancy was statistically significantly higher ($p < 0.001$) in Helsinki-Uusimaa Hospital District and lower ($p < 0.001$) in Kainuu, Central Finland, Central Ostrobothnia and North Ostrobothnia Hospital Districts. In 1993–2010, 37.3 per cent of the selective terminations of pregnancy for foetal abnormalities were performed in the Helsinki-Uusimaa Hospital District (36.3 per cent in 2010).

In 2010, all prevalence of cases with major congenital anomalies for different hospital districts were quite similar throughout the country; and the prevalence for any hospital district did not deviate statistically significantly ($p < 0.001$) from the figures for the rest of the country.

In 1993–2010, the prevalence (births and as well as births and selective terminations of pregnancy) for the area of special responsibility of the Helsinki University Central Hospital were statistically significantly higher ($p < 0.001$) than for the areas of special responsibility of the other university hospitals, while for the area of responsibility of the Oulu University Hospital they were lower ($p < 0.001$) (Figure 4).

The prevalence of selective terminations of pregnancy for the area of special responsibility of the Tampere University Hospital was statistically significantly lower than elsewhere ($p < 0.001$) (Figure 4). In 1993–2010, the proportion (%) of selective terminations of pregnancy performed for foetal abnormalities of all cases with major congenital anomalies was highest in the area of special responsibility of the Helsinki University hospital (Figure 5). In 1993–2010, 42.2 per cent of the selective terminations of pregnancy for foetal abnormalities were performed in the area of special responsibility of the Helsinki University Hospital (40.4 per cent in 2010).

Possible reasons for the variation of the regional prevalence include chance, true differences in regional prevalence of cases with congenital anomalies, and local differences in the practice of

prenatal screening, diagnostics and pregnancy terminations, the most likely reason being, however, differences between hospital districts and hospitals in the degree of meeting the notification requirement.

Figure 4. Prevalence of cases with major congenital anomalies (1/10 000 births) in the areas of special responsibility of the university hospitals in 1993–2010. [The areas of special responsibility of the university central hospitals (HUCH=Helsinki and TUCH=Turku) and university hospitals (TAUH=Tampere, KUH=Kuopio and OUH=Oulu)].

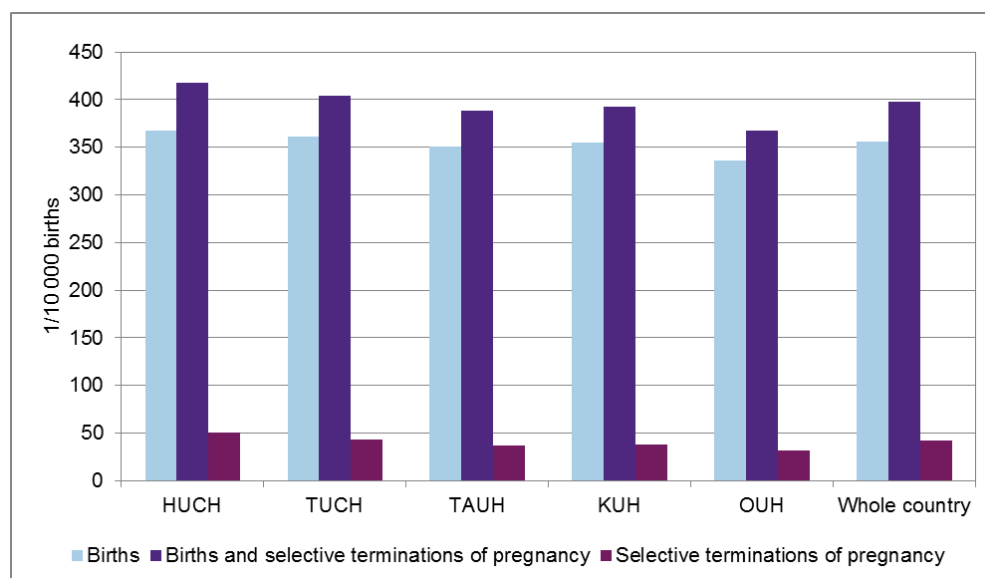
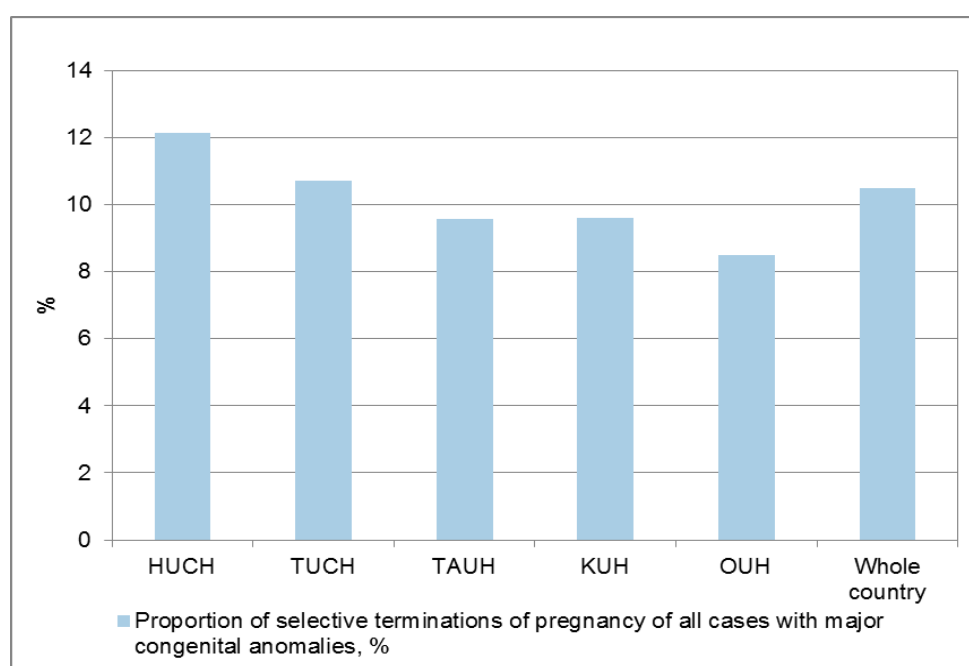


Figure 5. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy performed for foetal abnormalities of all cases with major congenital anomalies in the areas of special responsibility of the university hospitals in 1993–2010. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy). The areas of special responsibility of the university central hospitals (HUCH=Helsinki and TUCH=Turku) and university hospitals (TAUH=Tampere, KUH=Kuopio and OUH=Oulu)].



Neural tube defects

In 1993–2010, the total prevalence (births and selective terminations of pregnancy) for different types of major congenital anomalies remained rather stable. The total prevalence of neural tube defects (NTD = anencephaly + spina bifida) was 7.6/10 000, which is currently slightly higher than in the other European populations (In Europe on average 6.9/10 000 in 2006–2010 / EUROCAT) (Appendix Table 3).

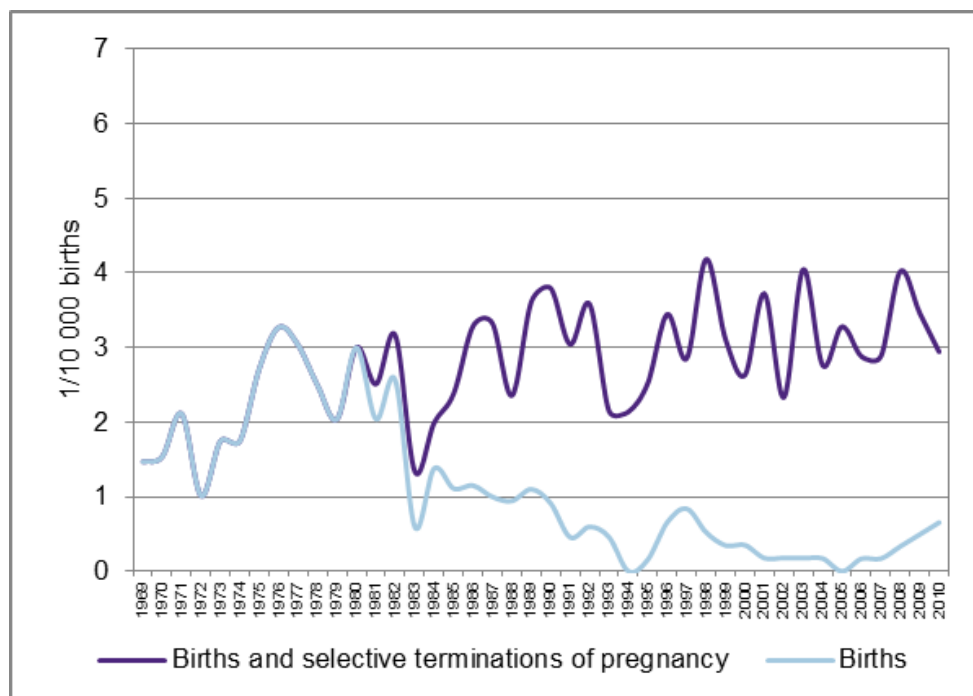
Approximately 45 pregnancies with foetal NTD were detected annually in 1993–2010, including an average of 18 births (respectively 44 and 18 in 2010). In 1993–2010, the prevalence of births with anencephaly was on average 0.3/10 000 and the total prevalence 3.0/10 000. The corresponding prevalence for spina bifida were on average 2.7/10 000 and 4.6/10 000 (Appendix Table 3, Figure 6).

The impact of prenatal diagnostics and selective terminations of pregnancy began to be visible in the NTD-prevalence from the early 1980s onwards. In 1993–2010, just over half, 60 per cent (59 per cent in 2010) of the NTD pregnancies, an average of 89 per cent (78 per cent in 2010) of all pregnancies with foetal anencephaly and 40 per cent (46 per cent in 2010) of all pregnancies with foetal spina bifida were terminated (Figure 7).

There is no data on the periconceptional (before pregnancy and during early pregnancy) use of folic acid supplementation in Finland. For this reason, it is not possible to assess the impact of the eventual folic acid supplementation on the NTD prevalence in our country.

Figure 6. Prevalence for anencephaly and spina bifida (1/10 000 births) in 1969–2010.

Anencephaly:



Spina bifida:

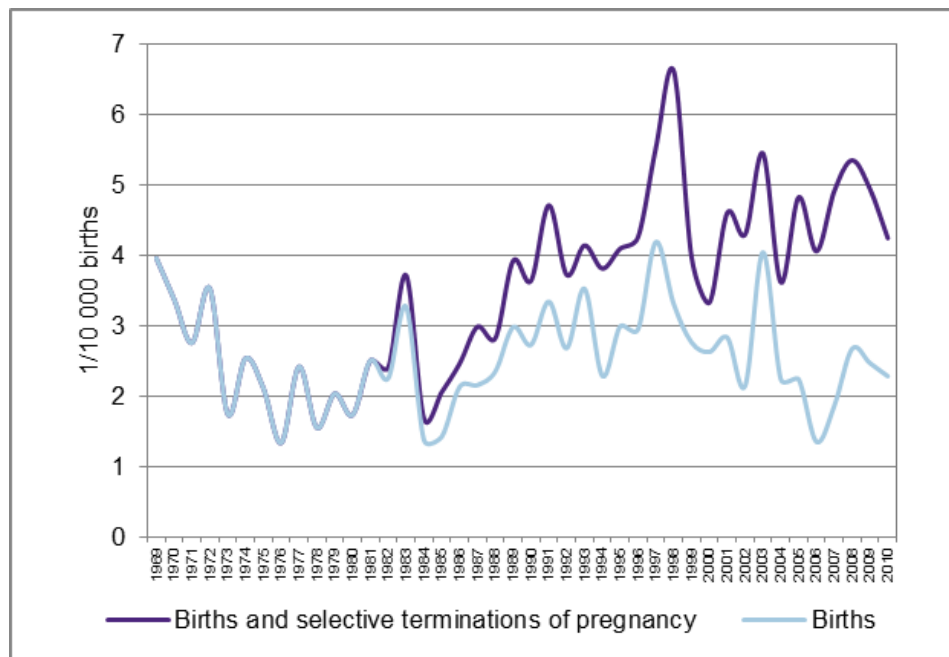
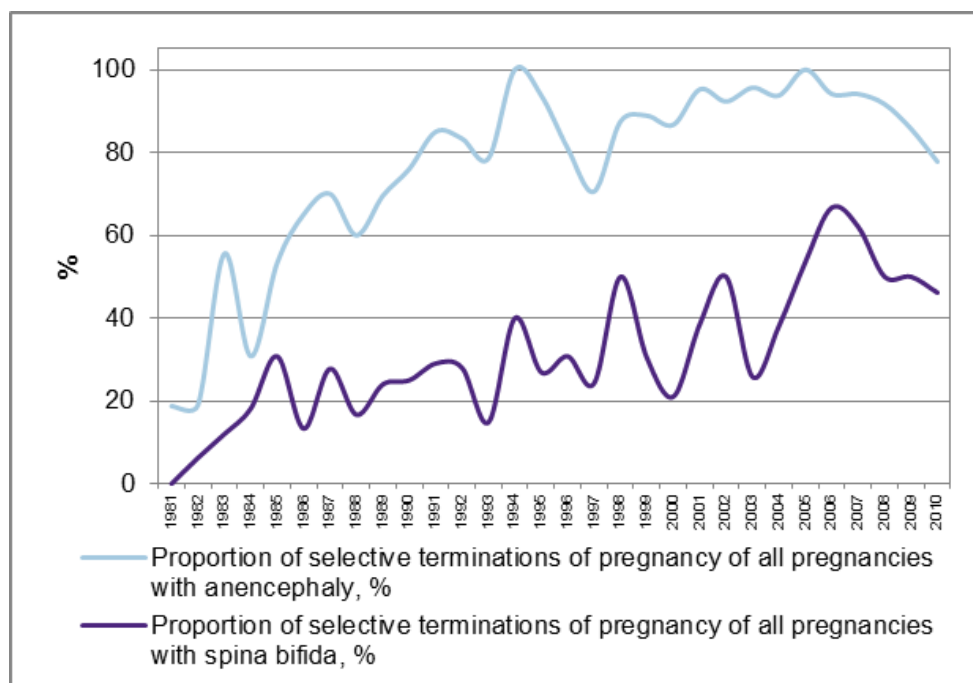


Figure 7. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all pregnancies with anencephaly and spina bifida in 1981–2010. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)].

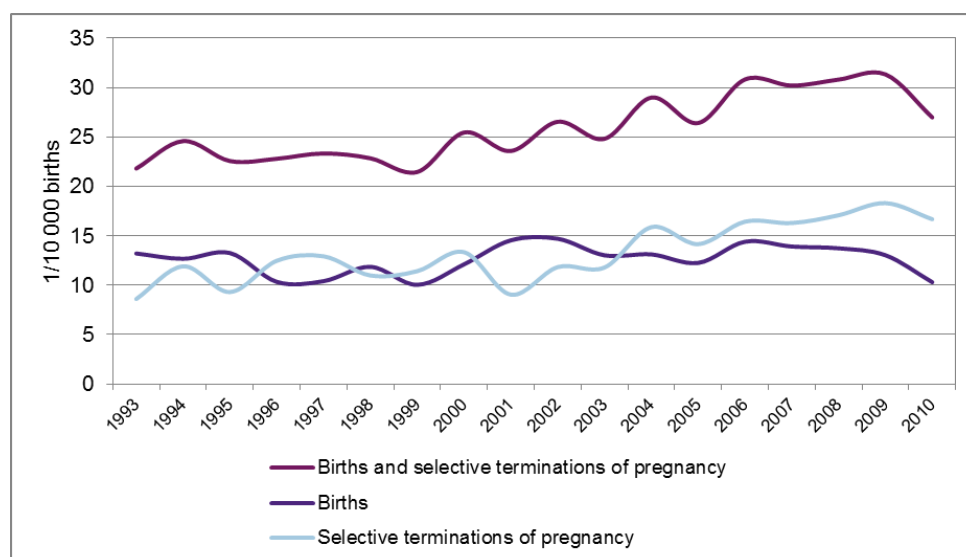


Down syndrome (trisomy 21)

The total prevalence (births and terminations of pregnancy) of Down syndrome (trisomy 21) has increased slowly, being on average 25.8/10 000 in 1993–2010 and 30.8/10 000 in 2006–2009. The total prevalence decreased slightly in 2010, being 27.0/10 000 (Appendix Table 3, Figure 8). This can be explained by an increase in the mean age of parturients from the 1990's onwards associated with increasing risk for foetal trisomy 21 associated with increasing maternal age as well as changes in the practices of prenatal screening and diagnostics, especially during early pregnancy.

The prevalence of Down syndrome in births has remained substantially stable in 1993–2010 and was on average 12.6/10 000, but decreased slightly in 2010 (10.3/10 000 in 2010) (Appendix Table 3, Figure 8).

Figure 8. Prevalence for Down syndrome (trisomy 21) (1/10 000 births) in 1993–2010.



All in all, an average of 154 Down pregnancies were detected annually (165 in 2010), including on average 75 births (63 in 2010) (Appendix Table 3). In 1993–2010, a total of 5.3 per cent of all Down births were stillbirths (7.9 per cent in 2010), and in 4.9 per cent of the live births the child died in infancy (6.9 per cent in 2010), and thus in 90.0 per cent of all births with Down syndrome (85.7 per cent in 2010) the child was alive at the end of the first year of life.

In 1993–2010, an average of 44.4 per cent of all children with Down syndrome (trisomy 21) were born to a mother aged 35 and over (41.3 per cent in 2010). Of all Down pregnancies, 42.5 per cent involved a woman under 35 (43.0 per cent in 2010).

The decrease of prevalence of Down syndrome in 2010 (Appendix Table 3, Figure 9, 10), especially among the age groups of women aged 35 years and over, can be explained by changes in the participation in prenatal screening and/or diagnostics, by changes in practices of selective terminations of pregnancy, by the increase of the proportion of the parturients aged 35 years and over becoming steady from 2004 onwards as well as by the possible deficiency of notifying the cases to the Malformation Registry and by chance due to small numbers of cases with Down syndrome. The Government Decree on prenatal Screening (339/2011) entered into full force in the beginning of 2010 after a transition period.

Figure 9: Prevalence for Down syndrome (trisomy 21) by maternal age groups (1/10 000 births) in 1993–2010.

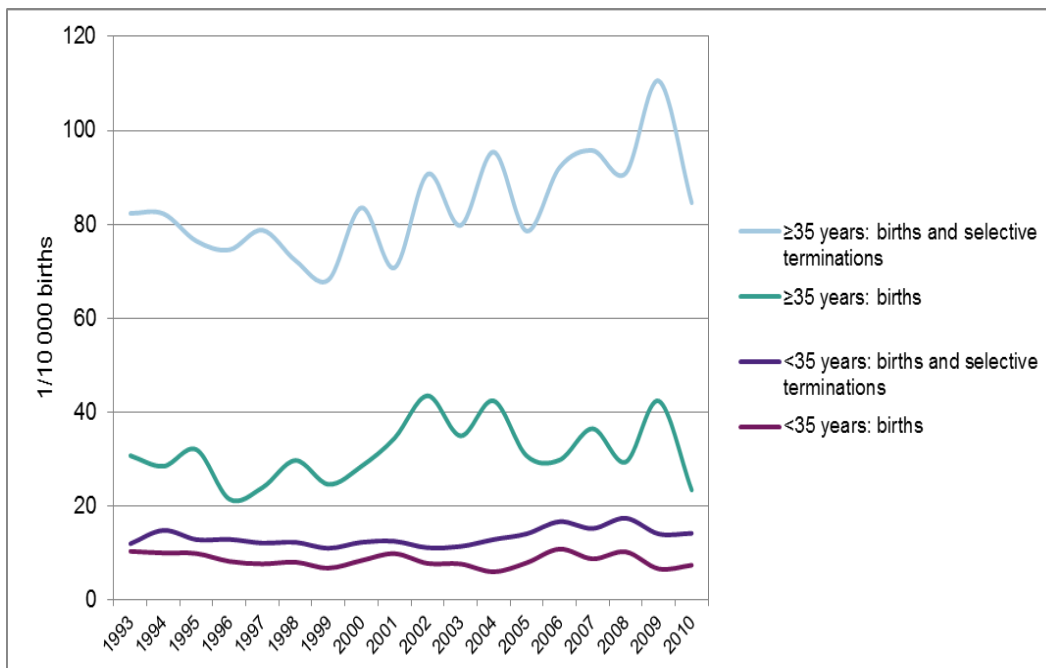
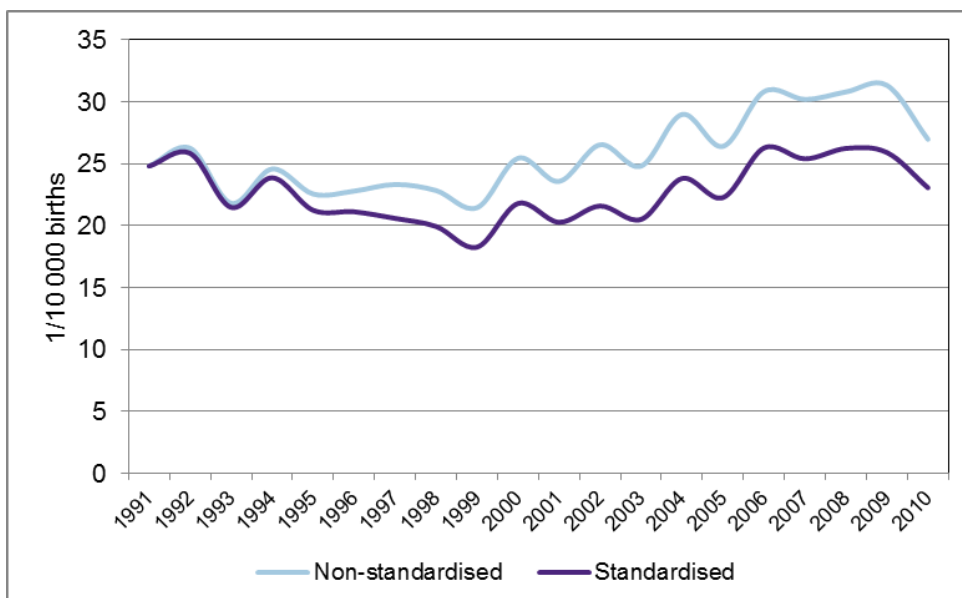
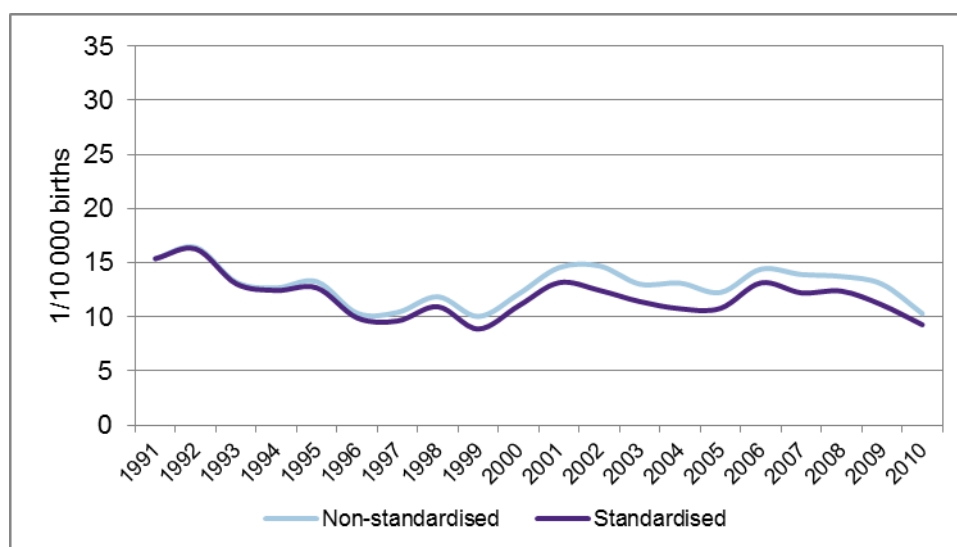


Figure 10. Prevalence for Down syndrome (trisomy 21) (1/10 000 births) in 1991–2010; standardised and non-standardised by maternal age groups.

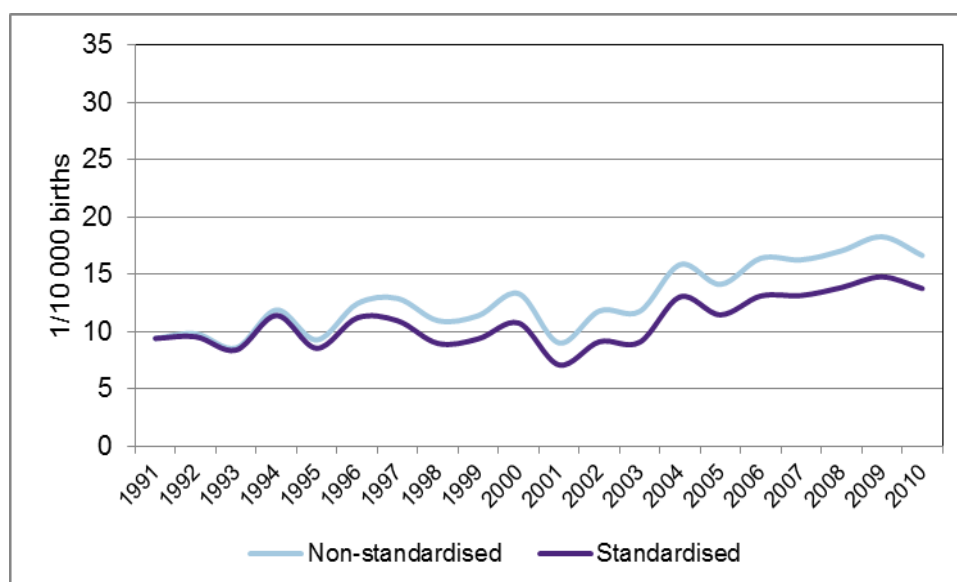
Births and selective terminations of pregnancy (Down syndrome - trisomy 21)



Births (Down syndrome - trisomy 21)



Selective terminations of pregnancy (Down syndrome - trisomy 21)



In 1993–2010, half or 51.2 per cent (61.8 per cent in 2010) of all detected Down pregnancies (births and selective terminations of pregnancy) were terminated (Figure 11). One third or 30.1 per cent (33.1 per cent in 2010) of Down pregnancies of women under 35 and slightly more than two thirds or 69.9 per cent (66.7 per cent in 2010) of pregnancies of women aged 35 and over were terminated (Figure 12).

Figure 11. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all pregnancies with Down syndrome (trisomy 21) in 1993–2010. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)].

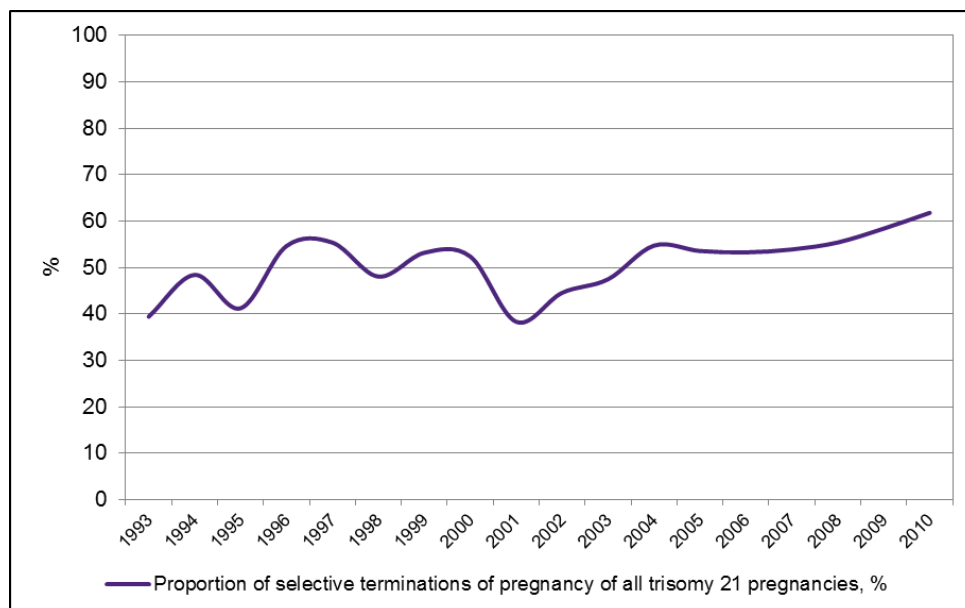
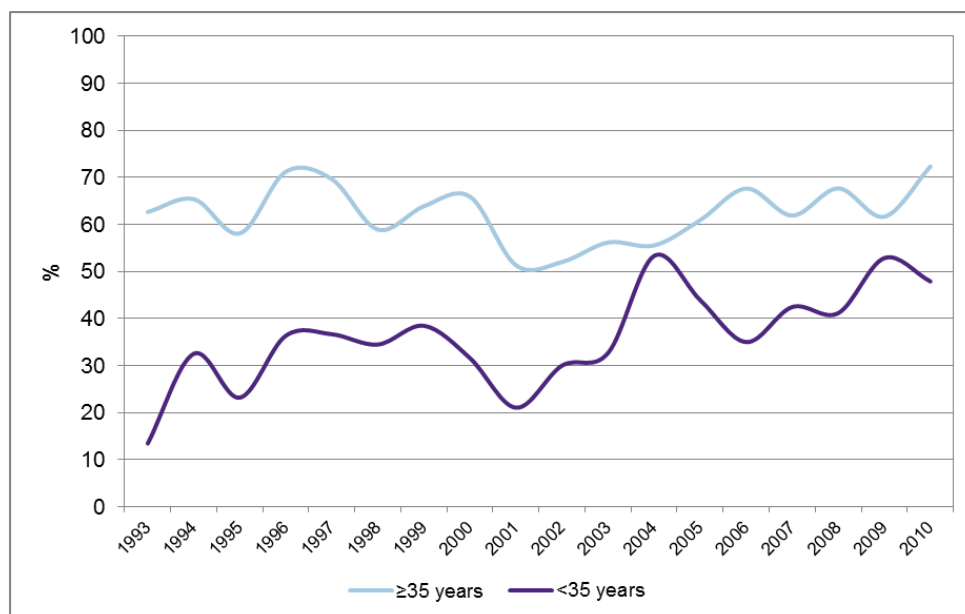


Figure 12. Proportion (%) of selective terminations of pregnancy of all pregnancies with Down syndrome (trisomy 21) in 1993–2010 by maternal age groups. [Selective terminations of pregnancy / (births + selective terminations of pregnancy)].



In 2002–2010, 74.8 per cent of selective terminations of pregnancy with foetal Down syndrome (trisomy 21) were performed before the 18+1 gestational week (gwk), 19.8 per cent in 18+1–20+0 gwk, 2.8 per cent in 20+1–22+0 gwk (an average of 2.6 pregnancies annually, range 2–4 per year) and 2.6 per cent in 22+1–24+0 gwk (an average of 2.3 pregnancies annually, range 0–5 per year). In more than half (56.8 %) of all late selective terminations of pregnancy (after the 20+0 gwk) with foetal Down syndrome (trisomy 21) a severe foetal structural anomaly was also detected during pregnancy and similarly in 76.2 per cent in selective terminations of pregnancy with trisomy 21 after 22+0 gwk.

Orofacial clefts

The total prevalence of orofacial clefts (births and selective terminations of pregnancy) was clearly higher in Finland than in other European countries: 25.6/10 000 in 1993–2010 (on average 13.4/10 000 in 2006–2010 elsewhere in Europe / EUROCAT) (Appendix Table 3, Figure 13). The total prevalence for cleft palate (CP) was exceptionally high, 14.4/10 000 (5.3/10 000 elsewhere in Europe), while the prevalence for cleft lip with or without cleft palate (CLP) was slightly higher, 11.2/10 000, than elsewhere in Europe, 8.1/10 000.

In 1993–2010, the prevalence of births with CP was 13.6/10 000 and with CL/P 9.6/10 000 (Appendix Table 3, Figure 14).

All in all, about 152 pregnancies with foetal orofacial cleft were detected annually, including on average 139 births (respectively 148 and 131 in 2010) (Appendix Table 3). The impact of selective terminations on the birth prevalence for orofacial clefts has thus been insignificant. The proportion of selective terminations of all pregnancies with foetal orofacial cleft was 9.1 per cent. In these pregnancies foetal isolated orofacial cleft was not the indication for termination of pregnancy, but the orofacial cleft was associated with multiple anomalies or a syndrome as a part of it.

In 1986–2010, the previous continuously increasing prevalence for orofacial clefts could no longer be observed in our country, as the case data in the Register of Congenital Malformations have been complemented from many data sources.

While the ratio CP/CLP is elsewhere generally 0.5, it was 1.3 in Finland. In addition, this unusual distribution of orofacial cleft types could be seen regionally. Cleft palate was prevalent especially in the eastern and northern parts of our country while cleft lip with or without cleft palate was seen more in the southern and western parts of Finland.

Figure 13. Prevalence for orofacial clefts in births and in births and selective terminations of pregnancy (1/10 000 births) in 1974–2010.

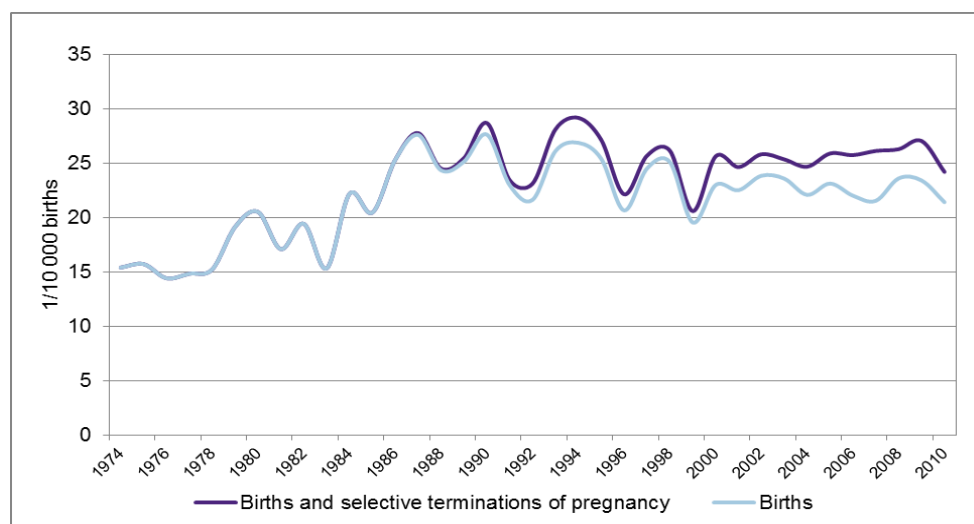
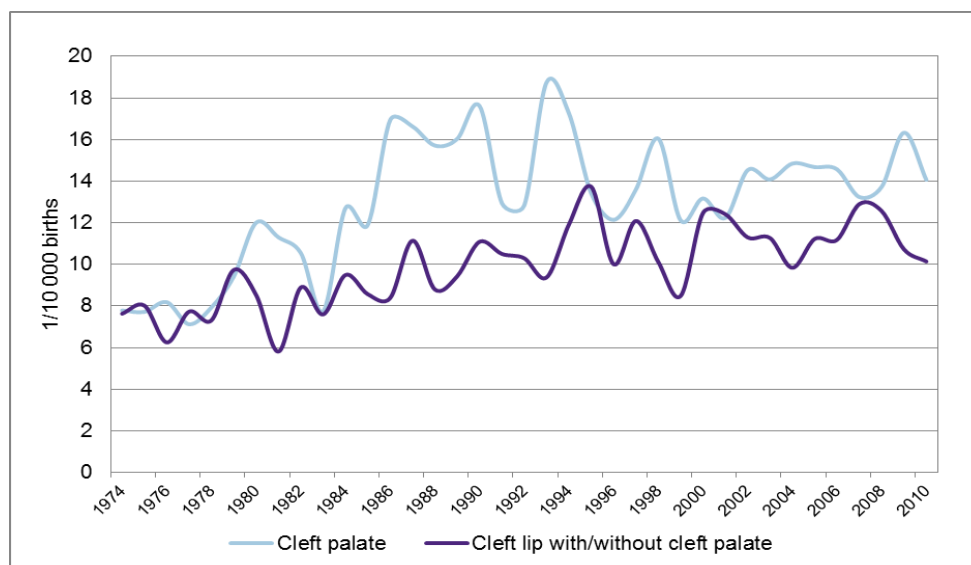


Figure 14. Total prevalence (1/10 000 births) for cleft palate (CP) and cleft lip with or without cleft palate (CLP) in 1974–2010.



Appendix Tables

Appendix Table 1. Births with congenital anomalies 1993–2010.

Appendix Table 2. Births with congenital anomalies by hospital district 1993–2010.

Appendix Table 3. Congenital anomalies monitored internationally 1993–2010.

Data sources

The Finnish Register of Congenital Malformations contains data from 1963 onwards on congenital anomalies detected in stillbirths and in live born infants before the age of one year, and from 1986 onwards on foetal malformations and other foetal defects detected in spontaneous abortions and in selective terminations of pregnancy performed for foetal indications. The register also collects data on congenital anomalies detected later, after the age of one year, and the register case data are continuously complemented according to the notifications received later.

The data content of the register and the data compilation method were revised in 1985, 1993 and 2005. The register receives data on congenital anomalies from hospitals, healthcare professionals and cytogenetic laboratories as well as from the Medical Birth Register, the Register of Induced Abortions, the Register of Visual Impairment and the Care Register for Health Care (including Information on Outpatient Services in Specialised Health Care), all maintained by THL, as well as from the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira) and from the Cause-of-Death Statistics maintained by Statistics Finland. Diagnoses obtained from these data sources are confirmed by contacting the hospitals concerned.

The main purpose of the Register of Congenital Malformations is to continuously monitor the prevalence and types of congenital anomalies for the early identification of any new environmental factors that potentially cause foetal defects (teratogens) and for the prevention of anomalies by influencing these factors. The register produces statistical information for national and international use. By permission, the register data may also be used for the purposes of research.

Concepts and definitions

More information: Suomalainen tautien kirjaamisen ohjekirja. Komulainen Jorma (toim.), THL Opas 7/2012. <http://www.thl.fi/thl-client/pdfs/8ad82ff8-2685-4278-b1c3-687204a2248d>

Birth: A process resulting in a foetus or a child (one or more, ≥ 1) of at least 22+0 weeks of gestation ($\geq 22+0$ gwk) or weighing at least 500 grams (≥ 500 g) being born by vaginal delivery or by caesarean section. The process of a child being born alive is always a birth.

An induced termination of pregnancy, performed according to the Law on Induced Abortions, is not a birth, in spite of the gestational age or the weight of the fetus.

Live birth: Birth of a child that, irrespective of the duration of the pregnancy, breathes or shows any other evidence of life, such as beating of the heart, pulsation of the umbilical cord or movement of the voluntary muscles, whether or not the placenta is attached or the umbilical cord has been cut.

Stillbirth: Birth of a foetus or a child that shows no evidence of life typical of a live birth, but complying with the definition of a birth (22+0 gwk or ≥ 500 g).

Perinatal mortality: Stillbirths and deaths during the first week of life (from birth 0 – 6 days or age of the child < 7 days) per 1000 births (live births and stillbirths).

Infant mortality: Deaths during the first year of life (age of the child < 1 year or < 365 days, in leap year < 366 days, or from birth 0 – 364 days, in leap year 0 – 365 days) per 1000 live births.

Induced abortion / termination of pregnancy: Artificially induced termination of pregnancy which does not comply with the definition of a birth and which leads to the death of one or more fetuses (≥ 1) and in which there is no indication of intrauterine foetal death before the termination.

A selective termination of pregnancy can be performed by the permission of the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira) when the gestational age is less than 20+1 weeks of gestation ($\leq 20+0$ gwk) and a foetal disease or structural anomaly is suspected or detected, or when the gestational age is less than 24+1 weeks of gestation ($\leq 24+0$ gwk) and a severe foetal disease or structural anomaly has been detected by a reliable prenatal diagnostic method.

Spontaneous abortion: Spontaneous end of a pregnancy which does not comply with the definition of a birth, or a spontaneous intrauterine death of a foetus, detected by a reliable prenatal diagnostic method, and the associated artificial expulsion of the foetus concerned before 22+0 weeks of gestation ($< 22+0$ gwk), when the foetus weighs less than 500 grams (< 500 g).

Case (birth, selective termination of pregnancy or spontaneous abortion) with major congenital / foetal anomalies: Birth, selective termination of pregnancy or spontaneous abortion included in the Finnish Register of Congenital Malformations, i.e. a live birth, stillbirth or foetus in Finland with at least one detected major congenital / foetal anomaly and with a mother who has been resident in Finland at the time of the delivery, selective termination of pregnancy or spontaneous abortion and also during most of the pregnancy. (Spontaneous abortions are not included in this report.)

Major congenital / foetal anomaly: A major congenital / foetal structural anomaly, chromosomal defect, teratoma and congenital hypothyroidism involved in a birth, a selective termination of pregnancy for severe major foetal anomalies, or in a spontaneous abortion. Major anomalies do not include hereditary diseases and other diseases not associated with congenital anomalies, dysfunction of organs or tissues, developmental disabilities, congenital infections, isolated minor dysmorphic features, normal variations and common less significant congenital anomalies, included in the exclusion list of the Finnish Register of Congenital Malformations. Spontaneous abortions are not included in this report.

Birth prevalence: Births with major congenital anomalies per 10 000 births.

Total prevalence: Births and selective terminations of pregnancy with major congenital / foetal anomalies per 10 000 births.

Prevalence of selective terminations of pregnancy: Selective terminations of pregnancy with severe major foetal anomalies per 10 000 births.

Periconceptional: One month before conception up to twelve weeks of gestation.

EUROCAT: European Surveillance of Congenital Anomalies. A European organisation for research and surveillance congenital anomalies.

ICBDSR: International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research. An international organisation for surveillance and research of congenital anomalies.

Symbols used in Appendix Tables

- 0.0 - quantity smaller than half of the used unity
- . - the data were illogical for presentation
- .. - the data were not received, were too insecure for presentation or were under confidentiality regulations
- - - no observations
- * - preliminary data

Liitetäulukko 1: Epämuodostumatapaukset 1993–2010¹⁾
 Bilagetabell 1: Missbildningsfallen 1993–2010
 Appendix Table 1: Births with congenital anomalies 1993–2010

	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth / Keskeytysvuosi - Abortår - Year of termination																				
	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005 ⁷⁾	2006	2007	2008	2009	2010	1993–2010		
Syntyneitä yhteensä - Födda totalt - <i>Births total</i>	2 037	1 870	1 606	1 871	1 963	1 927	1 851	1 858	1 685	1 847	1 849	1 891	2 295	2 681	2 503	2 664	2 780	2 994	38 172		
Esiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) ²⁾ - Prevalens (1/10 000 nyfödda) - <i>Birth prevalence (1/10 000 births)</i>	313	286	253	307	330	336	320	326	299	331	325	326	396	454	425	446	458	490	356		
Elävänä syntyneitä - Levande födda - <i>Live births</i>	1 995	1 831	1 560	1 820	1 921	1 877	1 813	1 815	1 651	1 798	1 811	1 853	2 264	2 649	2 467	2 632	2 746	2 950	37 453		
Osuus kaikista elävänä syntyneistä (%) ²⁾ - Andel av alla levande födda (%) - <i>Proportion of all live births (%)</i>	3,1	2,8	2,5	3,0	3,2	3,3	3,1	3,2	2,9	3,2	3,2	3,2	3,9	4,5	4,2	4,4	4,5	4,8	3,5		
Kuolleena syntyneitä - Dödfödda - <i>Stillbirths</i>	42	39	46	51	42	50	38	43	34	49	38	38	31	32	36	32	34	44	719		
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä (%) ³⁾ - Andel av alla dödfödda (%) - <i>Proportion of all stillbirths (%)</i>	15,7	15,7	15,4	21,1	17,6	21,1	18,3	18,9	16,3	23,0	21,3	20,3	17,0	16,6	17,6	16,9	16,6	24,3	18,4		
Perinataalikaudella kuolleita - Perinataalt döda - <i>Perinatal deaths</i>	118	112	105	106	96	115	90	90	79	93	84	76	80	72	77	73	71	73	1 610		
Osuus kaikista perinataalikaudella kuolleista (%) ³⁾ - Andel av alla perinataalt döda (%) - <i>Proportion of all perinatal deaths (%)</i>	27,6	26,0	24,5	28,0	26,1	30,8	27,4	27,7	25,8	30,6	30,4	25,3	28,0	25,4	25,8	25,8	23,7	29,4	27,1		
Imeväisiässä kuolleita - Döda spädbarn - <i>Infant deaths</i>	126	129	103	100	102	106	104	108	79	75	82	73	81	75	66	64	67	55	1 595		
Osuus kaikista imeväisiässä kuolleista (%) ³⁾ - Andel av alla döda spädbarn (%) - <i>Proportion of all infant deaths (%)</i>	44,2	43,0	41,0	42,0	43,8	44,9	48,8	52,7	43,6	45,5	45,1	37,8	45,3	44,6	41,5	40,3	41,9	39,9	43,8		
Kuolleena syntyneitä ja imeväisiässä kuolleita - Dödfödda och döda spädbarn - <i>Stillbirths and infant deaths</i>	168	168	149	151	144	156	142	151	113	124	120	111	112	107	102	96	101	99	2 314		
Osuus kaikista kuolleena syntyneistä ja imeväisiässä kuolleista (%) ³⁾ - Andel av alla dödfödda och döda spädbarn (%) - <i>Proportion of all stillbirths and infant deaths (%)</i>	30,4	30,7	27,1	31,5	30,5	33,0	33,7	34,9	29,0	32,8	33,3	29,2	31,0	29,6	28,1	27,6	27,7	31,0	30,6		
Imeväisiän päättyessä elossa olevien osuus kaikista syntyneistä epämuodostuneista lapsista (%) ³⁾ - Andelen barn som överlevt spädbarnsåldern av alla födda barn med betydande medfödd missbildning (%) - <i>Proportion of children that have survived infancy of all births with major congenital anomaly (%)</i>	91,8	91,0	90,7	91,9	92,7	91,9	92,3	91,9	93,3	93,3	93,5	94,1	95,1	96,0	95,9	96,4	96,4	96,7	93,9		
Sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset ⁴⁾ - Selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret - <i>Selective terminations of pregnancy</i>	188	216	186	214	191	235	197	236	211	228	244	253	279	291	312	301	355	339	4 476		
Sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytyksien esiintyvyys(1/10 000 vastasyntyntä) ⁵⁾ - Prevalensen för selektiva aborter pga. missbildningar hos fostret (1/10 000 nyfödda) - <i>Prevalence of selective terminations of pregnancy (1/10 000 births)</i>	28,9	33,0	29,4	35,1	32,1	41,0	34,1	41,4	37,4	40,9	43,0	43,7	48,2	49,3	52,9	50,4	58,5	55,4	41,8		
Kokonaisesiintyvyys (1/10 000 vastasyntyntä) ⁶⁾ - Total prevalens (1/10 000 nyfödda) - <i>Total prevalence (1/10 000 births)</i>	342	319	283	342	362	377	354	368	336	372	368	370	444	503	478	496	517	545	398		

- Epämuodostumarekisteriin hyväksytyt, elävänä ja kuolleena syntyneet syntymävuoden mukaan sekä sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset keskeytysvuoden mukaan.**
 I missbildningsregistret inkluderade levande födda och dödfödda efter födelseår samt selektiva aborter pga. missbildning hos fostret efter abortår.
Live births and stillbirths by year of birth as well as selective terminations of pregnancy by year of termination, included in the Finnish Register of Congenital Malformations.
- Kaikkien vastasyntyneiden ja elävänä syntyneiden määrä Tilastokeskuksen mukaan.**
 Antalet alla nyfödda och levande födda enligt Statistiska centralen.
Number of all births and live births according to Statistics Finland.
- Kaikkien kuolleena syntyneiden, perinataalisesti ja imeväisiässä kuolleiden määrät Tilastokeskuksen kuolemansyytilastojen mukaan.**
 Antalet alla dödfödda, perinataalt döda och döda spädbarn enligt dödsorsaksstatistik vid Statistiska centralen.
Number of all stillbirths and perinatal and infant deaths according to Statistics Finland, Cause of Death Statistics.
- Kaikkien epämuodostumarekisteriin hyväksytyt, sikiön epämuodostuman perusteella tehtyjen raskaudenkeskeytysten määrä keskeytysvuoden mukaan.**
 Antalet alla i missbildningsregistret inkluderade selektiva aborter pga. missbildning hos fostret efter abortår.
Number of all selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations by year of termination.
- Kaikki epämuodostumarekisteriin hyväksytyt sikiön epämuodostuman perusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset / 10 000 vastasyntyntä vuosittain.**
 Alla i missbildningsregistret inkluderade födda selektiva aborter pga. missbildning hos fostret / 10 000 födda barn efter år.
All selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations per 10 000 births by year.
- Kaikki epämuodostumarekisteriin hyväksytyt syntyneet ja sikiöperusteella tehdyt raskaudenkeskeytykset / 10 000 vastasyntyntä vuosittain.**
 I missbildningsregistret inkluderade födda barn och selektiva aborter pga. missbildning hos fostret / 10 000 födda barn efter år.
Births and selective terminations of pregnancy included in the Finnish Register of Congenital Malformations per 10 000 births by year.
- Epämuodostumarekisterin tietojen keräystapaa muutettu vuodesta 2005.**
 Missbildningsregistrets datainsamlingsmetod ändrats från och med 2005.
The data collection practices were modified in 2005.

Liitetaulukko 2: Epämuodostumatapaukset sairaanhoitopiireittäin 1993–2010

Biлагetаbеll 2: Missbildningsfall efter sjukvårdsdistrikt 1993–2010

Appendix Table 2: Births with congenital anomalies by hospital district 1993 –2010

	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth / Keskeytysvuosi - Abortår - Year of termination																			1993– 2010
Sairaanhoitopiiri ¹⁾ - Sjukvårdsdistrikt - Hospital district	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005 ⁴⁾	2006	2007	2008	2009	2010		
Syntyneiden lasten lukumäärä - Antal födda barn - Number of births ²⁾ Esintyvvyys syntyneillä lapsilla - Prevalens hos födda barn - Birth prevalence ^{3) 4)} Kokonaisesintyvvyys - Total prevalens - Total prevalence ^{3) 4) 5)}																				
Helsinki ja Uusimaa - Helsingfors och Nyland	605	503	494	570	615	571	571	596	542	593	615	618	719	869	807	803	883	913	11 887	
330	271	276	329	360	346	336	349	322	348	351	350	410	479	449	437	477	485	374		
367	310	312	369	400	405	373	399	370	399	403	408	472	546	519	502	540	551	426		
Varsinais-Suomi - Egentliga Finland	159	173	172	163	166	151	207	194	158	147	158	162	212	234	211	245	227	245	3 384	
299	326	327	318	334	308	411	399	338	320	342	338	453	493	438	501	458	478	382		
333	368	350	363	366	351	455	446	395	352	381	386	502	563	494	548	527	539	428		
Satakunta - Satakunta	81	56	65	77	79	89	66	50	54	66	51	59	90	91	77	90	101	106	1 348	
310	202	239	293	326	382	280	224	246	303	237	262	405	389	358	432	451	475	320		
333	245	272	316	355	399	323	242	273	367	274	288	459	424	391	509	514	529	358		
Kanta-Häme - Centrala Tavastland	68	66	58	72	44	57	34	63	53	63	52	61	97	94	79	94	92	91	1 238	
352	331	296	389	235	323	188	366	322	378	300	352	587	520	438	511	487	513	381		
383	367	316	405	256	357	215	418	358	432	358	393	665	570	510	549	545	598	426		
Pirkanmaa - Birkaland	149	118	97	131	150	143	175	161	159	178	184	176	223	251	223	220	242	297	3 277	
279	222	187	262	301	298	358	337	326	375	371	336	423	462	408	389	423	524	351		
298	267	222	290	328	321	382	374	369	413	425	364	464	513	459	442	474	574	390		
Päijät-Häme - Päijänne-Tavastland	82	74	56	68	66	70	69	66	38	53	40	75	84	96	88	98	106	131	1 360	
328	293	234	301	303	346	330	313	186	266	202	362	400	467	438	469	520	632	353		
340	305	251	332	335	390	364	350	215	301	248	410	433	486	478	531	560	676	386		
Kymenlaakso - Kymmenedalen	67	63	62	54	69	55	53	57	40	53	48	70	49	58	63	46	45	62	1 014	
320	299	305	280	385	315	305	342	238	332	302	416	304	388	391	299	287	374	326		
335	322	359	306	435	355	357	372	291	369	327	439	328	469	428	384	370	423	368		
Etelä-Karjala - Södra Karelen - South Karelia	45	39	37	54	42	35	47	44	47	38	31	22	37	46	40	50	58	59	771	
294	255	257	387	304	284	378	364	373	326	270	190	302	380	331	424	522	468	337		
347	262	313	408	326	332	418	405	404	360	278	216	335	421	389	458	621	516	375		
Etelä-Savo - Södra Savolax	44	45	36	35	50	48	29	36	36	33	36	37	31	47	36	42	32	32	685	
367	351	303	295	461	438	279	355	359	359	385	394	341	504	393	474	363	379	375		
400	398	328	329	498	457	299	405	388	436	406	457	363	515	426	507	454	426	413		
Itä-Savo - Östra Savolax	16	13	15	12	16	17	11	9	11	14	10	9	18	22	18	21	17	23	272	
292	241	290	235	317	377	249	233	258	333	257	237	493	599	496	588	499	641	355		
328	259	309	333	337	399	272	258	304	333	283	317	575	627	579	588	528	696	393		
Pohjois-Karjala - Norra Karelen - North Karelia	60	72	46	69	76	67	65	42	37	56	63	54	68	64	78	74	82	78	1 151	
281	342	222	369	390	376	363	253	224	352	402	350	423	403	491	476	513	488	368		
338	390	266	433	431	455	408	295	260	414	473	415	491	428	535	515	595	545	422		
Pohjois-Savo - Norra Savolax	93	89	68	88	85	101	90	77	91	91	93	94	91	122	96	112	110	113	1 704	
310	342	228	311	305	374	345	300	346	389	386	369	368	496	406	459	443	451	360		
350	304	249	361	326	407	368	335	391	423	448	400	400	541	474	504	507	503	400		
Keski-Suomi - Mellersta Finland - Central Finland	94	93	64	70	67	74	64	80	74	87	90	75	97	121	139	149	196	187	1 821	
287	282	207	225	224	259	227	285	264	312	308	257	329	383	450	487	608	592	335		
302	309	220	251	240	284	252	306	282	334	322	284	363	399	495	523	658	639	362		
Etelä-Pohjanmaa - Syd-Österbotten - South Ostrobothnia	72	89	41	66	67	67	62	65	60	53	64	49	73	91	81	103	89	96	1 288	
277	348	175	288	294	306	291	305	279	253	303	226	347	430	382	463	401	431	322		
284	367	226	296	312	343	315	343	283	301	332	277	399	478	434	513	460	467	356		
Vaasa - Vasa	62	69	43	64	58	51	48	49	55	48	42	40	66	94	98	110	99	109	1 205	
296	338	212	329	315	285	265	275	321	264	236	231	366	499	512	560	482	526	354		
320	362	252	370	364	308	298	309	362	291	275	242	399	520	528	596	506	575	385		
Keski-Pohjanmaa - Mellersta Österbotten - Central Ostrobothnia	29	32	25	33	28	25	13	14	14	16	21	25	23	31	35	37	38	40	479	
272	306	230	341	305	279	150	163	158	191	234	289	252	358	366	401	391	407	285		
300	335	230	383	305	302	161	174	169	215	256	347	274	381	387	401	442	417	306		
Pohjois-Pohjanmaa - Norra Österbotten - North Ostrobothnia	178	178	135	159	174	186	160	166	143	160	146	179	202	248	216	253	223	276	3 382	
322	330	247	311	340	376	317	328	283	307	275	330	358	440	378	441	381	470	348		
350	361	261	344	383	400	343	376	297	328	306	363	399	472	417	476	429	521	381		
Kainuu - Kajanaland	38	29	29	33	40	35	25	19	18	34	28	24	33	21	47	31	43	32	559	
343	268	270	327	451	420	306	238	245	461	374	336	424	287	621	422	542	430	371		
352	295	288	366	451	456	343	263	272	461	414	364	436	301	634	436	605	470	395		
Länsi-Pohja - Västra Österbotten	27	23	14	14	18	18	11	27	14	12	25	21	17	27	19	17	24	25	353	
293	264	180	167	227	238	149	358	207	178	363	308	247	397	282	252	343				

Liitetaulukko 3: Kansainvälisesti seurattavat epämuodostumat 1993–2010

Bilagetablett 3: Missbildningar som monitoreras internationellt 1993–2010

Appendix Table 3: Congenital anomalies monitored internationally 1993-2010

Epämuodostuma	Syntymävuosi - Födelseår - Year of birth / Keskeytysvuosi - Abortår - Year of termination																			1993–
Missbildning - Congenital anomaly	1993	1994	1995	1996	1997	1998	1999	2000	2001	2002	2003	2004	2005 ⁵⁾	2006	2007	2008	2009	2010	2010 ⁶⁾	
Määritelly International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research (ICBDSR) mukaan - Definitionen efter ICBDSR - Definition according to ICBDSR	Syntyneiden lasten lukumäärä - Antal födda barn - Number of births ¹⁾ Esiintyvyyys syntyneillä lapsilla - Prevalens hos födda barn - Birth prevalence ^{2) 3)} Kokonaisesiintyvyyys - Total prevalens - Total prevalence ^{2) 3) 4)}																			
Anenkefalia (aivottomuus) - Anencefali - Anencephaly	3	-	1	4	5	3	2	2	1	1	1	1	-	1	1	2	3	4	35	
	0,46	0,00	0,16	0,66	0,84	0,52	0,35	0,35	0,18	0,18	0,18	0,17	0,00	0,17	0,17	0,33	0,49	0,65	0,33	
	2,15	2,14	2,52	3,44	2,85	4,19	3,12	2,63	3,72	2,33	4,05	2,76	3,28	2,88	2,88	4,02	3,46	2,94	3,06	
Spina bifida (selkärankahalkio) - Spina bifida - Spina bifida	23	15	19	18	25	19	16	15	16	12	23	13	13	8	11	16	15	14	291	
	3,53	2,29	3,00	2,95	4,20	3,31	2,77	2,63	2,84	2,15	4,05	2,24	2,24	1,36	1,87	2,68	2,47	2,29	2,72	
	4,15	3,82	4,10	4,26	5,54	6,63	3,98	3,34	4,61	4,30	5,46	3,62	4,83	4,07	4,92	5,36	4,95	4,25	4,56	
Suurten suonten transpositio - Transposition av de stora kärlen - Transposition of great vessels (TGA)	26	25	21	20	35	25	20	24	27	22	14	23	19	21	15	25	20	23	405	
	3,99	3,82	3,31	3,28	5,88	4,36	3,46	4,21	4,79	3,94	2,46	3,97	3,28	3,56	2,55	4,19	3,30	3,76	3,78	
	4,15	3,97	3,47	3,28	6,21	4,71	3,46	4,21	4,79	3,94	2,64	3,97	3,63	4,23	2,88	4,69	4,45	4,25	4,05	
Fallot'n tetralogia - Fallots tetralogi - Tetralogy of Fallot (TOF)	17	10	20	27	17	22	19	28	14	20	19	22	23	25	27	17	17	21	365	
	2,61	1,53	3,16	4,43	2,85	3,84	3,29	4,91	2,48	3,59	3,34	3,80	3,97	4,23	4,58	2,85	2,80	3,43	3,41	
	2,61	1,53	3,16	4,43	2,85	3,84	3,63	5,09	2,84	3,77	3,52	3,97	4,83	4,23	4,58	2,85	3,46	3,92	3,60	
Vajaakehittynyt sydämen vasen puolisko - Hypoplastiskt vänsterkammersyndrom - Hypoplasia of left heart syndrome (HLHS)	23	16	18	15	15	30	23	24	23	14	18	22	17	12	11	9	18	23	331	
	3,53	2,44	2,84	2,46	2,52	5,23	3,98	4,21	4,08	2,51	3,17	3,80	2,93	2,03	1,87	1,51	2,97	3,76	3,09	
	3,69	2,60	3,00	2,62	2,52	5,93	4,50	4,56	4,61	3,77	3,87	4,31	4,49	3,39	2,88	2,68	6,76	5,89	3,99	
Suulakihalkio - Kluven gom - Cleft palate (CP)	115	106	82	71	80	92	68	71	67	80	77	81	78	80	69	78	89	77	1 461	
	17,67	16,19	12,94	11,65	13,43	16,04	11,77	12,46	11,88	14,35	13,55	13,98	13,47	13,55	11,71	13,06	14,68	12,59	13,64	
	18,74	17,26	13,41	12,14	13,60	16,04	12,11	13,17	12,23	14,52	14,08	14,84	14,67	14,57	13,24	13,73	16,33	14,06	14,42	
Huulisuulakihalkio - Kluven läpp med eller utan kluven gom - Cleft lip with or without cleft palate (CL/P)	55	70	79	55	66	52	45	60	60	53	57	47	56	50	58	63	53	54	1 033	
	8,45	10,69	12,47	9,02	11,08	9,07	7,79	10,53	10,64	9,50	10,03	8,11	9,67	8,47	9,84	10,55	8,74	8,83	9,65	
	9,37	11,91	13,73	10,01	12,09	10,11	8,48	12,46	12,41	11,30	11,27	9,84	11,22	11,18	12,90	12,56	10,72	10,14	11,21	
Ruokatorven umpeuma / ahtauma - Atresi / stenosis av esofagus - Oesophageal atresia / stenosis	13	23	23	19	19	25	20	27	21	25	16	22	21	24	18	19	28	18	381	
	2,00	3,51	3,63	3,12	3,19	4,36	3,46	4,74	3,72	4,48	2,82	3,80	3,63	4,07	3,05	3,18	4,62	2,94	3,56	
	2,46	3,82	4,10	3,28	3,53	4,71	3,46	4,74	3,72	4,48	2,99	3,80	3,80	5,08	3,39	3,35	4,78	3,60	3,83	
Anorektaaliumpeuma / -ahtauma - Anorektal atresi / stenosis - Anorectal atresia / stenosis	30	36	21	29	29	26	24	36	24	18	23	30	26	44	23	20	19	30	488	
	4,61	5,50	3,31	4,76	4,87	4,53	4,15	6,32	4,26	3,23	4,05	5,18	4,49	7,45	3,90	3,35	3,13	4,91	4,56	
	5,53	6,72	3,95	5,41	5,71	5,75	4,50	7,20	4,61	3,41	4,93	5,35	5,35	8,81	5,43	3,68	3,96	6,21	5,37	
Molempien munuaisten puuttuminen - Njuragenesi, dubbelsidig - Renal agenesis, bilateral	6	8	8	6	7	4	2	6	3	7	3	3	4	2	2	5	3	5	84	
	0,92	1,22	1,26	0,98	1,18	0,70	0,35	1,05	0,53	1,26	0,53	0,52	0,69	0,34	0,34	0,84	0,49	0,82	0,78	
	1,54	2,44	1,74	1,64	2,18	2,44	0,69	1,58	1,42	1,61	1,58	1,73	2,07	1,36	0,85	1,17	1,32	1,31	1,60	
Raajapuuttuma - Reduktionsmissbildning av extremitet - Limb reduction defect	38	50	37	47	38	40	42	28	29	43	42	43	26	28	39	32	34	39	675	
	5,84	7,64	5,84	7,71	6,38	6,98	7,27	4,91	5,14	7,71	7,39	7,42	4,49	4,74	6,62	5,36	5,61	6,38	6,30	
	7,37	8,86	6,31	8,69	7,89	7,32	7,79	7,72	7,09	9,50	9,51	8,80	6,56	6,44	8,31	6,70	8,41	8,34	7,86	
Palleatyrä - Diafragmabräck - Diaphragmatic hernia	17	11	13	13	14	17	14	11	12	13	9	14	13	14	15	11	10	9	230	
	2,61	1,68	2,05	2,13	2,35	2,96	2,42	1,93	2,13	2,33	1,58	2,42	2,24	2,37	2,55	1,84	1,65	1,47	2,15	
	2,92	2,29	2,05	2,13	2,85	3,84	2,77	2,28	3,90	2,69	2,29	3,28	3,80	3,39	4,07	3,35	2,64	2,29	2,92	
Napanuoratyrä (omfaloseele) - Omfalocoele - Omphalocoele	17	14	18	8	8	14	13	10	6	12	18	11	14	11	4	14	7	15	214	
	2,61	2,14	2,84	1,31	1,34	2,44	2,25	1,76	1,06	2,15	3,17	1,90	2,42	1,86	0,68	2,34	1,15	2,45	2,00	
	4,30	3,97	4,58	3,12	2,85	4,53	5,02	3,69	3,55	5,38	6,69	5,00	5,35	6,61	4,24	5,86	4,29	6,05	4,72	
Gastroskiisi (vatsahalkio)- Gastroschisis - Gastroschisis	8	5	7	7	13	11	9	5	13	7	14	9	10	15	15	11	15	15	189	
	1,23	0,76	1,10	1,15	2,18	1,92	1,56	0,88	2,31	1,26	2,46	1,55	1,73	2,54	2,55	1,84	2,47	2,45	1,76	
	1,84	1,68	1,42	1,80	2,35	3,31	2,08	1,93	3,01	1,97	4,05	2,42	2,59	3,22	3,05	2,01	2,97	3,27	2,48	
Trisomia 13 - Trisomi 13 - Trisomy 13	7	10	13	8	9	6	4	5	6	4	4	3	3	8	3	3	5	2	103	
	1,08	1,53	2,05	1,31	1,51	1,05	0,69	0,88	1,06	0,72	0,70	0,52	0,52	1,36	0,51	0,50	0,82	0,33	0,96	
	1,69	2,60	3,00	2,30	2,01	1,92	1,38	1,76	2,13	2,15	2,11	2,42	1,38	2,88	4,24	1,67	3,63	2,62	2,33	
Trisomia 18 - Trisomi 18 - Trisomy 18	17	16	22	22	11	19	13	22	12	14	20	9	17	7	6	9	10	5	251	
	2,61	2,44	3,47	3,61	1,85	3,31	2,25	3,86	2,13	2,51	3,52	1,55	2,93	1,19	1,02	1,51	1,65	0,82	2,34	
	5,22	4,73	6,15	6,07	4,53	6,80	5,36	7,72	6,92	6,10	6,69	6,21	7,60	6,44	6,45	6,20	7,42	9,16	6,42	
Trisomia 21, yhteensä - Trisomi 21, totalt - Trisomy 21, total	86	83	84	63	62	68	58	69	82	82	74	76	71	85	82	82	79	63	1 349	
	13,21	12,68	13,26	10,33	10,41	11,86	10,04	12,11	14,54	14,70	13,03	13,12	12,26	14,40	13,91	13,73	13,03	10,30	12,60	
	21,81	24,59	22,57	22,80	23,33	22,84	21,46	25,45	23,58	26,54	24,82	28,99	26,41	30,83	30,20	30,81	31,34	26,98	25,83	
Trisomia 21, äidin ikä < 35 - Trisomi 21, moderns ålder < 35 - Trisomy 21, maternal age < 35	58	56	53	42	38	38	32	39	45	35	35	28	37	52	42	50	33	37	750	
	10,36	10,00	9,87	8,21	7,67	8,04	6,78	8,40	9,86	7,78	7,67	6,01	7,90	10,84	8,76	10,24	6,63	7,39	8,51	
	11,97	14,82	12,85	12,90	12,11	12,28	11,01	12,28	12,48	11,12	11,39	12,87	14,09	16,68	15,22	17,41	14,06	14,19	13,34	
Trisomia 21, äidin ikä ≥ 35 - Trisomi 21, moderns ålder ≥ 35 - Trisomy 21, maternal age ≥ 35	28	27	31	21	24	30	26	30	37	47	39	48	34	33	40	32	46	26	599	

SVT-sarjan laatuseloste / Epämuodostumat

Tilastotietojen relevanssi

Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksen (THL) epämuodostumarekisteri aloitti toimintansa vuonna 1963. Sen päätarkoituksena on epämuodostumien esiintyvyyden ja laadun jatkuvalla seurannalla pyrkiä ajoissa havaitsemaan mahdolliset uudet sikiötä vaurioittavat tekijät ympäristössä ja ehkäistä epämuodostumien syntyä vaikuttamalla näihin tekijöihin (monitorointi). Tilastojen tuottaminen kansalliseen ja kansainväliseen käyttöön on vuoden 1993 jälkeen tullut aiempaa tärkeämmäksi rekisterin toiminnassa. Näitä tilastotietoja käytetään epämuodostumien valtakunnalliseen ja alueelliseen seurantaan ja mm. sikiöseulontojen, -diagnostiikan ja epämuodostumien hoidon suunnitteluun sekä epämuodostumien tutkimukseen.

Epämuodostumarekisterin tilastoraportti sisältää tietoja elävänä tai kuolleena syntyneillä lapsilla todettujen merkittävien epämuodostumien lukumääristä ja esiintyvyyksistä (10 000 vastasyntyntä kohden) vuosittain koko maan osalta ja sairaanhoitopiireittäin. Koko maan tasolla esitetään epämuodostumatapauksien lukumäärät perinataalivaiheessa ja imeväisiässä kuolleilla lapsilla sekä näiden tapauksien prosentuaaliset osuudet vastaavassa iässä kuolleista kaikista lapsista. Lisäksi esitetään tilastotietoja sikiöperusteella tehtyjen raskauden keskeytysten yhteydessä sikiöillä todetuista merkittävistä epämuodostumista ja synnynnäisistä poikkeavuuksista sekä tarkastellaan näiden raskauden keskeytysten vaikutusta epämuodostumatapauksien esiintyvyyteen koko maan osalta. Eräiden kansainvälisesti seurattavien epämuodostumien vuosittaiset lukumäärät ja esiintyvyydet esitetään valtakunnallisesti, ja yksityiskohtaisemmin tarkastellaan hermostoputken sulkeutumishäiriöitä, Downin oireyhtymää ja huulusuulakihalkioita. Tilastot esitetään vuodesta 1993 lähtien, mistä alkaen epämuodostumarekisterin rekisteritiedot ovat kattavat ja luotettavat.

Tilastoraportti on tarkoitettu lisääntymisterveyden ja epämuodostumien kanssa työskenteleville terveydenhuollon ammattihenkilöille, hallintoviranomaisille, suunnittelijoille ja tutkijoille sekä muille epämuodostumista kiinnostuneille tahoille, joilla on tarve saada mahdollisimman ajantasaista tietoa epämuodostumien lukumääristä ja esiintyvyydestä.

Tilastoraportin tekstiosassa on esitetty rekisterissä käytetyt käsitteet ja määritelmät.

Tietojen keruu perustuu Sosiaali- ja terveysalan tutkimus- ja kehittämiskeskuksen (Stakes; nykyään Terveyden ja hyvinvoinnin laitos, THL) tilastotoimesta annettuun lakiin (409/2001) sekä terveydenhuollon valtakunnallisia henkilörekistereitä koskevaan lakiin (556/1989) ja sen nojalla annettuun asetukseen (774/1989) sekä lakiin Terveyden ja hyvinvoinnin laitoksesta (668/2008).

Tilastotutkimuksen menetelmäkuvaus

Epämuodostumarekisteri saa epämuodostumatietoja sairaaloista, terveydenhuollon ammattihenkilöiltä ja sytogeneettisistä laboratorioista. Epämuodostumarekisteri kerää epämuodostumatietoja myös THL:n syntymä-, hoitoilmoitus- (myös erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineistosta), raskaudenkeskeyttämis- ja näkövammarekistereistä, Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontavirastosta (Valvira) ja Tilastokeskuksen kuolemansyytilastosta, joista saadut epämuodostumadiagnoosit varmistetaan lasta / sikiötä hoitaneista sairaaloista. Epämuodostumailmoitus tehdään mahdollisimman pian poikkeavuuden havaitsemisen jälkeen lapsen syntymän jälkeen tai raskauden keskeyttämisen tai keskenmenon jälkeen. Epämuodostumatiedot kerätään pääsääntöisesti lapsen ensimmäisen ikävuoden ajalta monitorointia varten, mutta rekisteri kerää jatkuvasti tietoja myös myöhemmin todetuista epämuodostumista tilastoja ja tutkimusta varten.

Tilastoraportissa esitetään tilastoja epämuodostumarekisteriin hyväksytyistä epämuodostumatapauksista eli Suomessa elävänä tai kuolleena syntyneistä lapsista tai raskauden keskeyttämisissä sikiöistä, joilla on

todettu ainakin yksi merkittävä synnynnäinen epämuodostuma ja joiden äiti on asunut synnytyksen ja pääosin myös raskauden aikana Suomessa.

Tilastoraportissa esitetään tietoja vain epämuodostumatapauksilla todetuista merkittävistä synnynnäisistä epämuodostumista, joiksi epämuodostumarekisterin määritelmän mukaan katsotaan rakenteelliset poikkeavuudet, kromosomipoikkeavuudet ja eräät muut synnynnäiset poikkeavuudet, kuten synnynnäinen kilpirauhasen vajaatoiminta ja teratoomat. Merkittävänä epämuodostumina ei pidetä perinnöllisiä tai muita sairauksia, joihin ei liity synnynnäisiä epämuodostumia, elinten ja kudosten toiminnan häiriöitä, kehitysvammaisuutta, synnynnäisiä infektioita, vähäisiä yksittäin esiintyviä ulkonäköön liittyviä rakennepoikkeavuuksia, normaalivariaatioita, eikä epämuodostumarekisterin poissulkulistalla olevia tavallisia merkitykseltään vähäisempiä epämuodostumia. Tämä noudattaa pääosin kansainvälisen epämuodostumajärjestön EUROCATin käytäntöä.

Tiedot tallennetaan lomakkeilta ja muista ilmoituksista sähköisessä muodossa epämuodostumarekisteriin, jota THL ylläpitää terveydenhuollon valtakunnallisia henkilörekistereitä koskevan lain (566/1989) ja sen nojalla annetun asetuksen (774/1989) 8 §:n perusteella. Aineiston tarkistusajoja tehdään säännöllisesti, puuttuvia tapauksia ja tapaustietoja täydennetään mm. syntyneiden lasten rekisteristä ja epäselvät tapaukset ja diagnoosit tarkistetaan ja varmistetaan lasta tai sikiötä hoitaneista sairaaloista.

Tietojen oikeellisuus ja tarkkuus

Tiedot ovat oikeita, jos tiedonantajat ovat ilmoittaneet ne oikein. Samasta lapsesta tai sikiöstä voi rekisteriin tulla useita ilmoituksia, jotka täydentävät rekisteriin aiemmin saatuja tietoja ja varmistavat epämuodostumadiagnooseja. Epäselvissä tapauksissa tiedot tarkistetaan lasta tai sikiötä hoitaneista sairaaloista. Rekisterin tietoja verrataan myös THL:n syntymä-, hoitoilmoitus- (myös erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineiston), raskaudenkeskeyttämis- ja näkövammarekistereiden, Sosiaali- ja terveysalan lupa- ja valvontaviraston (Valvira) sekä Tilastokeskuksen kuolemansyytilaston tietoihin, jolloin tapaustietoja täydennetään ja puuttuvat epämuodostumatapaukset liitetään epämuodostumarekisteriin ja diagnoosit varmistetaan sairaaloista.

Epämuodostumarekisterin tietosisältöä ja tietojen keräystapaa on uusittu vuosina 1985, 1993 ja 2005. Vuodesta 1993 alkaen tilastojen kattavuuden voidaan katsoa olevan erittäin hyvä, vaikka varsinaisia kattavuusselvityksiä ei epämuodostumarekisterin vuonna 1993 tapahtuneen uudistuksen jälkeen olekaan tehty. Epämuodostumatapauksien esiintyvyys vastaa normaalia kirjallisuudessa kuvattua ja kansainvälisten epämuodostumarekistereiden raportointia epämuodostumatapauksien esiintyvyyttä. Eri epämuodostumatyyppien esiintyvyydet ovat vastanneet muissa kansallisissa ja kansainvälisissä tutkimuksissa saatuja tuloksia. Vuonna 2005 ryhdyttiin keräämään epämuodostumatietoja myös erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineistosta, mikä edelleen hieman paransi epämuodostumarekisterin kokonaiskattavuutta.

Koska epämuodostumarekisteri kerää tietoja myös muista rekistereistä, täydentyy sen aineisto lopullisesti vasta 2 kalenterivuotta lapsen syntymän jälkeen, jolloin lopulliset tilastot julkaistaan tilastoraportissa. Lisäksi rekisteri julkaisee tilastoraportissa epämuodostumien ennakkotilastot yhden kalenterivuoden kuluessa lapsen syntymästä tai sikiöperusteella tehdyistä raskauden keskeyttämisistä. Ennakkotilastojen kattavuuden on seurannassa todettu olevan 90 prosentin luokkaa useimpien vaikeiden epämuodostumatapauksien osalta. Useimpien merkittävien kansainvälisesti seurattavien epämuodostumatyyppien ennakkotilastojen kattavuus on lähes täydellinen. Ennakkotilastot täydennetään seuraavan kalenterivuoden aikana ja julkaistaan aikanaan tilastoraportissa.

Tilastoista löytyneet mahdolliset virheet korjataan. Epämuodostumarekisteri täydentää ja korjaa jatkuvasti aineistoaan myöhemmin saatujen ilmoitusten avulla. Nämä muutokset päivitetään vuosittain tilastoon, jossa ne näkyvät pieninä lukumäärien ja esiintyvyyksien muutoksina aiempien tilastovuosien kohdalla.

Julkaistujen tietojen ajantasaisuus ja oikea-aikaisuus

Epämuodostumarekisterin tilastoraportti on THL:n kerran vuodessa tuottama tilasto. Raportti ilmestyy yleensä maalis-huhtikuussa. Tilastot ovat vuodesta 1993 alkaen täydelliset pois lukien kaksi raportin julkaisua edeltävää kalenterivuotta. Julkaistavat ennakkotiedot ovat yhden kalenterivuoden takaisia. Koska synnynnäisiä epämuodostumia diagnosoidaan tai niiden perussy, esimerkiksi kromosomipoikkeavuus saattaa selvitä vasta myöhemmin lapsuudessa, voi lopullisten vuositilastojen lukumäärissä tapahtua pieniä muutoksia vuosien mittaan – kyseessä ovat kuitenkin yksittäiset tapaukset.

Tietojen saatavuus ja läpinäkyvyys/selkeys

Tilastoraportti lähetetään sairaaloihin ja muille ilmoittajille sekä julkaistaan THL:n verkkosivulla <http://www.thl.fi/fi/tilastot/epamuodostumat> Tilastoraportin tekstiosassa on kuvattu keskeiset tulokset ja selitetty käytetyt käsitteet, määritelmät, symbolit ja metodit. Joissakin tilastoraportin kuvioissa on paremman yleiskuvan antamiseksi käytetty pidempiä aikasarjoja kuin varsinaisessa tilastossa. Aikasarjojen käyrät on tasoitettu Microsoft Excel -taulukkolaskentaohjelman avulla epämuodostumien syntymisen jatkuvuuden kuvaamiseksi. Lisätietoja epämuodostumien lukumääristä ja esiintyvyyksistä on saatavissa epämuodostumarekisteristä.

Tilastojen vertailukelpoisuus

Epämuodostumarekisterin vuonna 1993 tapahtuneen uudistuksen jälkeisiä tilastotietoja ei voida suoraan verrata rekisterin aiempiin tilastotietoihin, koska uudistuksen jälkeiset rekisteritiedot ovat kattavuudeltaan ja laadultaan merkittävästi paremmat kuin vuosien 1963–1992 tiedot. Rekisterin tiedonkeruu- ja rekisteröintitapojen ja sairaaloiden ilmoittamisaktiivisuuden lisäksi mm. epämuodostumien määritelmät, luokittelut, koodaustavat, diagnostiikka, hoito ja kuolleisuus ovat muuttuneet vuosikymmenien mittaan. Sikiön poikkeavuuksien seulontojen ja sikiödiagnostiikan kehittymisen myötä sikiöperusteella tehty raskauden keskeyttämiset ovat lisääntyneet, minkä vaikutus näkyy erityisesti eräiden vaikeiden epämuodostumien kohdalla. Vuonna 1985 tapahtunut rekisteriuudistus heikensi merkittävästi epämuodostumarekisterin kattavuutta 1980-luvun lopulla. Lisäksi raskauden keskeyttämistä koskevan lain muutos vuonna 1985 ja kuolleena syntyneen määritelmän muuttuminen 1.1.1987 alkaen vaikuttavat epämuodostumarekisterin eri vuosien ja vuosikymmenien tilastotietojen vertailukelpoisuuteen. Vuosien 1986–1992 rekisteritietoja täydennetään parhaillaan muista rekistereistä saatavien epämuodostumatietojen avulla. Erikoissairaanhoidon poliklinikka-aineiston käyttöönotto epämuodostumarekisterin tietolähteenä paransi hieman rekisterin kokonaiskattavuutta vuodesta 2005, mutta se ei vaikuttanut vaikeiden epämuodostumien kattavuuteen rekisterissä.

Tilastoraportissa esitetyt vuosittaiset tilastotiedot vuodesta 1993 alkaen ovat vertailukelpoisia keskenään, vuoden 2005 tiedonkeräystavan muutos ei haittaa vertailtavuutta vaikeiden epämuodostumien osalta. Kansainvälisesti tilastot ovat varsin hyvää tasoa ja vertailukelpoisia. Ennakkotilastojen esiintyvyydet ovat verrattavissa lopullisen vuositilastoon. Muutamissa sairaanhoitopiireissä ilmoittamisaktiivisuus on hieman tavanomaista heikompi, minkä seurauksena epämuodostumatapauksien kokonaiskattavuus saattaa näillä alueilla olla hieman matalampi kuin muualla maassa.

Epämuodostumatapauksien ja merkittävien epämuodostumien käsitteet sekä epämuodostumien määritelmät ja luokittelut sekä rekisterin sisältö ovat pysyneet koko ajan samoina vuodesta 1993 alkaen. Käytetyt perusmääritelmät (ICD-10) ovat periaatteessa pysyneet samoina.

Selkeys ja eheys/yhtenäisyys

Tilastoraportissa käytetään vakiintuneita kansainvälisiä käsitteitä ja luokituksia. Ne ovat pääosin yhteneväiset muiden kansallisten epämuodostumatietojen sisältävien rekistereiden ja aineistojen kanssa.

Kvalitetsbeskrivning för publikation i serien FOS / Missbildningar

Statistikuppgifternas relevans

Missbildningsregistret vid Institutet för hälsa och välfärd (THL) upprättades år 1963. Dess huvudsyfte är att genom kontinuerlig uppföljning av missbildningarnas förekomst och karaktär i tid kunna observera nya miljöfaktorer (teratogener) som kan skada fostret, och att förebygga missbildningar genom att påverka dessa faktorer (monitorering). Att sammanställa statistik för internationellt och nationellt bruk har efter år 1993 blivit en allt viktigare del av registerverksamheten. Statistikuppgifterna används vid den nationella och regionala uppföljningen av missbildningar samt vid bl.a. fosterscreening, fosterdiagnostik, planering av vård av missbildningar och forskning i missbildningar.

Missbildningsregistrets statistikrapport innehåller uppgifter om årliga antal och prevalens (10 000 per nyfödd) när det gäller betydande missbildningar som konstaterats hos dödfödda eller levande födda barn i hela landet och efter sjukvårdsdistrikt. För hela landet ges uppgifter om antalet missbildningsfall bland perinatalt döda barn och barn som dött i spädbarnsåldern samt den procentuella andelen för dessa fall av alla barn som dött i samma åldrar. Dessutom presenteras statistikuppgifter om betydande missbildningar och medfödda avvikelser som konstaterats hos fostren vid inducerade selektiva aborter pga. fosterskada (selektiva aborter). Effekten av dessa aborter på missbildningsprevalensen i hela landet granskas också. I fråga om vissa missbildningar som följs upp internationellt presenteras årliga nationella antal och prevalenser. Mer i detalj granskas neuralrörsdefekter, Downs syndrom och läpp-, käk- och gomspalt. Statistiken är från och med år 1993. Registeruppgifterna från och med denna tidpunkt är både täckande och tillförlitliga.

Statistikrapporten riktar sig till hälso- och sjukvårdspersonal inom reproduktionshälsa och missbildningar, förvaltningsmyndigheter, planerare och forskare samt övriga som intresserar sig för missbildningar och som behöver så aktuell information som möjligt om antalet missbildningar och deras prevalenser.

I statistikrapportens textdel presenteras de begrepp och definitioner som används i registret och i rapporten.

Datainsamlingen bygger på lagen om riksomfattande personregister för hälsovården (556/1989) och den förordning (774/1989) som utfärdats med stöd av lagen samt lagen om Institutet för hälsa och välfärd (668/2008).

Metodbeskrivning för den statistiska forskningen

Missbildningsregistret får sina uppgifter om förekomsten av missbildningar från sjukhusen, av hälso- och sjukvårdspersonal och från cytogenetiska laboratorier. Missbildningsregistret får också uppgifter från födelse-, vårdanmälnings- (också öppenvården inom den specialiserade sjukvården), abort- och synskaderegistren vid THL samt från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) och Statistikcentralens dödsorsaksstatistik. Diagnoserna bekräftas ännu ytterligare vid de sjukhus som vårdat barnet eller fostret. Anmälan om missbildning görs så snart som möjligt efter att avvikelserna konstaterats hos det nyfödda barnet eller hos fostret från selektiv eller spontan abort. Uppgifterna om missbildningar samlas huvudsakligen in under barnets första levnadsår för monitorering, men man för också kontinuerligt in uppgifter om senare konstaterade missbildningar i registret för statistik och forskning.

I statistikrapporten presenteras statistik över fall som uppfyller missbildningsregistrets kriterier, dvs. i Finland levande födda eller dödfödda barn eller foster från selektiv abort, hos vilka man konstaterat minst en betydande medfödd eller fetal missbildning och vilkas mödrar bott i Finland under förlossningen eller selektiv abort och merparten av graviditeten.

I statistikrapporten presenteras endast uppgifter om betydande medfödda missbildningar som konstaterats hos missbildningsfallen. I missbildningsregistret definieras medfödda strukturella missbildningar, kromosomavvikelser och några andra medfödda anomalier som medfödd hypotyreos och teratom som betydande missbildningar. Som betydande missbildning betraktas inte ärftliga eller andra sjukdomar som inte är behäftade med medfödd missbildning, störningar i organens eller vävnadernas funktion, utvecklingsstörning, medfödda infektioner, mindre avvikelser i utseendet, normal variation eller andra mindre betydelsefulla avvikelser som finns upptecknade på missbildningsregistrets lista över missbildningar som utesluts. Detta följer i stort praxisen vid den internationella missbildningsorganisationen EUROCAT.

Uppgifterna tas från anmälningsblanketter och andra meddelanden och lagras i elektroniskt format i missbildningsregistret, som THL upprätthåller i enlighet med lagen om riksomfattande personregister för hälsovården (566/1989) och 8 § i den förordning (774/1989) som utfärdats med stöd av denna lag. Materialet kontrolleras regelbundet, fall läggs till och missbildningsuppgifterna kompletteras med uppgifter bl.a. från födelseregistret och oklara fall och diagnoser kontrolleras och bekräftas vid de sjukhus som vårdat barnet eller fostret.

Uppgifternas riktighet och exakthet

Uppgifterna är korrekta om uppgiftslämnarna har meddelat dem rätt. Registret kan få många anmälningar om samma barn eller foster. Uppgifterna i anmälningarna kompletterar de uppgifter som man fått tidigare och bekräftar missbildningsdiagnoserna. I oklara fall kontrolleras uppgifterna vid de sjukhus som vårdat barnet eller fostret. Registeruppgifterna jämförs också med uppgifter i födelse-, vårdanmälnings- (också öppenvården inom den specialiserade sjukvården), abort- och synskaderegistren vid THL samt med uppgifter från Tillstånds- och tillsynsverket för social- och hälsovården (Valvira) och med uppgifter i Statistikcentralens dödsorsaksstatistik. På detta sätt kompletteras uppgifterna om de enskilda fallen, sådana fall som saknas förs in i missbildningsregistret och diagnoserna bekräftas vid sjukhusen.

Datainnehållet i missbildningsregistret och insamlingsmetoden förnyades 1985, 1993 och 2005. Från och med 1993 kan statistikens täckning och kvalitet betraktas som mycket bra, även om egentliga täckningsutredningar eller säkerställning av data inte har gjorts efter förnyelsen av missbildningsregistret 1993. Prevalensen för missbildningsfall motsvarar den normala prevalens som beskrivs i litteraturen och rapporteras av internationella missbildningsregistren. Prevalensen för olika typer av missbildningar har motsvarat de resultat man fått i nationella och internationella undersökningar om missbildningar. År 2005 började man samla in uppgifter om missbildningar från statistiken över öppenvård inom den specialiserade sjukvården, vilket ytterligare förbättrat missbildningsregistrets totala täckning en aning.

Eftersom missbildningsregistret också samlar uppgifter från andra register och bekräftar diagnoser vid sjukhusen, är dess material komplett först två kalenderår efter barnets födelse eller efter selektiv abort. I detta skede offentliggörs den slutliga statistiken i statistikrapporten. Dessutom producerar registret preliminär statistik över missbildningar ett kalenderår efter barnets födelse eller efter selektiv abort. Vid uppföljning har man konstaterat att den preliminära statistikens täckning är över 90 procent när det gäller de flesta fall med svåra missbildningar. I fråga om de flesta typerna av betydande missbildningar som följs internationellt är den preliminära statistikens täckning fullständig. Den preliminära statistiken kompletteras under det påföljande kalenderåret och offentliggörs så småningom i statistikrapporten.

Eventuella fel som hittas i statistiken korrigeras. Missbildningsregistrets data kompletteras och korrigeras kontinuerligt enligt anmälningar, som insänts senare. Dessa förändringar uppdateras årligen i statistiken, där de syns som små förändringar i antal och prevalens för tidigare åren.

Uppgifternas aktualitet och rättighet i publikationerna

Missbildningsregistrets statistikrapport innehåller statistik som THL sammanställer en gång per år. I allmänhet utkommer statistiken i november-december. Den är fullständig från och med år 1993 med undantag för de två senaste kalenderåren. De preliminära uppgifterna är ett kalenderår gamla. Eftersom medfödda missbildningar diagnostiseras eller deras grundläggande orsak, t.ex. kromosomavvikelse, kanske kan fastställas först senare i barndomen, kan antalen i den slutliga årsstatistiken variera lite under årens lopp. Det är emellertid fråga om enskilda fall.

Tillgång till uppgifterna och deras transparens/tydlighet

Statistikrapporten sänds till sjukhus och andra anmälare. Det offentliggörs på THL webbsida på adress <http://www.thl.fi/fi/statistik/missbildningar>. I statistikrapporten presenteras de viktigaste resultaten och dessutom förklaras begreppen, definitionerna, symbolerna och metoderna. För att ge en bättre allmän uppfattning om situationen har man i några bilder använt längre tidsserier än i annan statistik i denna rapport. Tidsseriernas diagram har jämnats ut med hjälp av Microsoft Excel kalkylprogram för att beskriva den fortsatta uppkomsten av medfödda anomalier. Mer information om antalet missbildningar och deras prevalens fås från missbildningsregistret.

Statistikens jämförbarhet

Statistikuppgifterna efter förnyelsen av missbildningsregistret år 1993 är inte direkt jämförbara med registrets tidigare statistikuppgifter, eftersom registeruppgifterna efter förnyelsen har en avsevärt bättre täckning och kvalitet än uppgifterna från åren 1963–1992. Utöver registrets datainsamlings- och registreringspraxis och sjukhusens anmälningsaktivitet har bl.a. definitionerna av missbildningar, klassifikationerna, kodningssätten, diagnostiken, vården och dödligheten förändrats under decennierna. Genom utvecklingen av fosterscreening och fosterdiagnostik har de selektiva aborter som utförs pga. fosterskada ökat. Effekten av detta syns särskilt i fråga om vissa svåra missbildningar. Registerförnyelsen år 1985 försvagade märkbar missbildningsregistrets täckning i slutet av 1980-talet. Dessutom påverkade ändringen av abortlagen år 1985 och revideringen av definitionen av dödfödd från och med 1.12.1987 jämförbarheten av missbildningsregistrets statistikuppgifter från olika år och årtionden. Registeruppgifterna för åren 1986–1992 kompletteras för närvarande med uppgifter om missbildningar från andra register. Ibruktageandet av statistiken över öppenvård inom den specialiserade sjukvården som uppgiftskälla förbättrade missbildningsregistrets totala täckning men det hade inget inflytande på täckningen av svåra missbildningar i registret.

De årliga statistikuppgifter som presenterats i statistikrapporten från och med år 1993 är sinsemellan jämförbara. Förändringen av datainsamlingsmetoden år 2005 försämrade inte jämförbarheten hos svåra missbildningar. Internationellt sett är statistikuppgifterna av mycket hög kvalitet och jämförbara. Prevalensen i den preliminära statistiken är jämförbar med den slutliga årsstatistiken. I några sjukvårdsdistrikt är anmälningsaktiviteten lite sämre än i genomsnitt. Till följd av detta är den totala täckningen för missbildningsfallen på dessa områden lite sämre än i resten av landet.

Begreppen missbildningsfall och betydande missbildning, definitionerna och klassifikationerna av missbildningar samt registrets innehåll har varit desamma sedan år 1993. De grundläggande definitioner (ICD-10) som använts är i princip också oförändrade.

Tydlighet och enhetlighet/överensstämmelse

I statistikrapporten används etablerade internationella begrepp och klassifikationer. De stämmer i huvudsak överens med missbildningsuppgifterna i andra nationella register och material.

Quality Report of the OSF Publication Series / Congenital / foetal anomalies

Relevance of statistical data

The Register of Congenital Malformations at the National Institute for Health and Welfare (THL) was established in 1963. The main purpose of the Register is to continuously monitor the prevalence and kind of congenital / foetal anomalies for an early identification of any new environmental factors (teratogens) that potentially cause foetal defects, and for the prevention of congenital / foetal anomalies by influencing these factors (monitoring / surveillance). Since 1993, the production of statistics for national and international purposes has become an increasingly important element of the Register's activities. Such statistical data are used for monitoring congenital / foetal anomalies nationally and regionally, for planning prenatal screening and diagnostics of foetal anomalies, as well as for treatment of congenital anomalies, and for conducting research on congenital / foetal anomalies.

The Statistical Report of the Register of Congenital Malformations contains information on the number and prevalence rates (per 10 000 births) for congenital anomalies detected in stillbirths or in live births, on an annual basis, both nationally and by hospital district. The national-level data gives the numbers of cases with congenital anomalies among perinatal deaths and infant deaths, as well as the percentages of such cases of all infant deaths at the same age. In addition, the Report contains statistical data on major foetal malformations and other birth defects detected in selective terminations of pregnancy, and analyses the impact of such terminations on the national prevalence rates for births with congenital anomalies. The annual numbers and prevalence rates for certain internationally monitored congenital / foetal anomalies are given at the national level, while a more detailed analysis is presented of neural tube defects, Down's syndrome and orofacial clefts. The statistics begin from 1993, after which year the Register data have had an adequate coverage and reliability.

The Statistical Report aims to provide up-to-date information on the numbers and prevalence rates for congenital / foetal anomalies to health care professionals, administrators, planning officials and researchers working in the area of reproductive health and congenital / foetal anomalies, and any other people in need of such information.

The report text describes the concepts used in the Register of Congenital Malformations and in the report.

The collection of data is based on the Act on Nationwide Health Care Registers (556/1989) and the subsequent Statute (774/1989) as well as on the Act on the National Institute for Health and Welfare (668/2008).

Description of methods used in statistical research

The Register of Congenital Malformations receives data on congenital / foetal anomalies from hospitals, health care professionals and cytogenetic laboratories. It also draws data from the Medical Birth Register, the Care Register for Health Care (including Information on Outpatient Services in Specialised Health Care), the Register on Induced Abortions, and the Register of Visual Impairment, all maintained by THL, as well as from the data provided by the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira), and from the Cause of Death Statistics, maintained by Statistics Finland. The diagnoses obtained from these data sources are confirmed by contacting the hospitals that have given treatment to the infant / foetus. Notification of congenital / foetal anomaly should be made as soon as possible after the detection of a congenital / foetal anomaly after birth or selective termination of pregnancy or spontaneous abortion. Although the Register mainly collects data from the first year of the infant for monitoring, it also continuously collects data on subsequently detected congenital anomalies of the child for statistics and research.

The Statistical Report shows statistics on cases with congenital / foetal anomalies included into the Register of Congenital Malformations, i.e. live births, stillbirths or selective abortions in Finland when at least one major congenital / foetal anomaly has been detected and when the mother has been resident in Finland at the time of the delivery / selective abortion and also during most of the pregnancy.

The Statistical Report only gives information on major congenital / foetal anomalies as defined in the Register of Congenital Malformations, that is, structural anomalies, chromosomal defects and a few other congenital / foetal anomalies like congenital hypothyroidism and teratomas. Major congenital / foetal anomalies do not include hereditary diseases and other diseases not associated with congenital / foetal anomalies, dysfunction of organs or tissues, developmental disabilities, congenital infections, isolated minor dysmorphic features, normal variations and common minor congenital / foetal, isolated anomalies included in the exclusion list of the Register. This practice complies largely with that of the European Surveillance of Congenital Anomalies EUROCAT.

From the notification forms and other sources, the data are stored in the Register electronically. The register is maintained by THL pursuant to the Act on Nationwide Health Care Registers (566/1989) and Section 8 of the subsequent Statute (774/1989). Data check-ups are made regularly, missing cases and case-specific data are added from the Medical Birth Register, for instance, and any unclear cases and diagnoses are checked and ascertained by contacting the treating hospitals.

Correctness and accuracy of data

The data are correct if they have been reported correctly. Several notifications to the Register may be concerned with the same infant or foetus, specifying previously received data and ascertaining diagnoses of congenital / foetal anomalies. In case of uncertainty, the hospitals concerned are contacted in order to check the data. The Register data are also compared with data from the Medical Birth Register, the Care Register for Health Care (including Information on Outpatient Services in Specialised Health Care), the Register on Induced Abortions and the Register of Visual Impairment, all maintained by THL, with data provided by the National Supervisory Authority for Welfare and Health (Valvira) as well as with data from the Cause of Death Statistics, maintained by Statistics Finland, whereby case-specific data are complemented, any missing cases with congenital / foetal anomalies are added to the Register, and diagnoses are confirmed by contacting hospitals concerned.

The data content and the data collection practice of the Register of Congenital Malformations was revised in 1985, 1993 and 2005. From 1993 onwards the data coverage and quality can be regarded as very good although there have been no coverage analyses or validation of the data since the 1993 revision. The prevalence rates for cases with congenital / foetal anomalies correspond to the normal prevalence rates described in the literature and reported internationally. The prevalence rates for different types of congenital / foetal anomalies have also been consistent with the findings of other national and international studies on congenital / foetal anomalies. Since 2005, data on congenital malformations have also been derived from the statistics on Information on Outpatient Services in Specialised Health Care, which has further improved the total coverage of the Malformation Register to some extent.

As the Register of Congenital Malformations also draws data from other registers and confirms the diagnoses from hospitals concerned, its data sets are not complete until after two calendar years from the birth or selective termination of pregnancy, whereby the final data are published in the Statistical Report. In addition, the Register reports preliminary data on congenital / foetal anomalies after one calendar year from the birth or the selective termination of pregnancy. As regards most cases with severe congenital / foetal anomalies, the coverage of the preliminary statistics has been found to be over 90 per cent. The preliminary statistical data concerning a majority of internationally monitored types of anomalies show an almost complete coverage. Preliminary statistics are complemented during the following calendar year, being subsequently published in the Statistical Report.

Any errors identified in the statistics are corrected. The register data is continuously completed and corrected according to later notifications to the Malformation Register. The statistics are annually updated according to these changes, which are seen as small changes in the numbers and prevalence for the previous years in the statistics.

Timeliness and promptness of published data

The Statistical Report of the Register of Congenital Malformations is compiled annually by THL. In general, it is published in November or December. From 1993 onwards, the statistics are complete, excluding the two previous calendar years before the publication of the Report only. The preliminary data are from the end of the first calendar year after the birth or selective termination of pregnancy. As it is possible that congenital anomalies are not diagnosed or their principal cause, such as a chromosomal defect, is not identified until at a later stage in the infant's life, the numbers in the final annual statistics may change slightly over the years – this, however, only concerns a few individual cases.

Accessibility and transparency/clarity of data

The Statistical Report is sent to hospitals and other units of health care submitting data to the Register, in addition to being published on the THL website at <http://www.thl.fi/fi/statistics/congenitalmalformations>. The text material of the Report describes major findings and specifies concepts, definitions, symbols and methods. In order to give a better general idea of the situation longer time series have been used in some of the figures than elsewhere in the statistics of the Statistical Report. The graphs of the time series have been smoothed by the Microsoft Excel data analysis software in order to show the continuous formation of congenital / foetal anomalies. Further information on the numbers and prevalence rates for congenital / foetal anomalies is available from the Register.

Comparability of statistical data

The statistical data collected after the 1993 revision of the Register of Congenital Malformations are not directly comparable with the Register's earlier data, as the revision considerably improved the coverage and quality of the data compared with the data for 1963–1992. In addition to changes in the data collection and registration practice of the Register, and in the degree to which hospitals fulfil their notification obligations, there have been changes in the definitions, classifications, coding systems, diagnostics and treatment of congenital / foetal anomalies and related mortality rates over the decades. With the development of prenatal screening and diagnostics, selective terminations of pregnancy for severe foetal anomalies have increased. The impact of these developments has been seen particularly as regards certain severe congenital / foetal anomalies. In the late 1980s, the coverage of the Register was considerably reduced as a result of the 1985 revision of the Register. Moreover, the reform of the Act on Induced Abortion in 1985, and the redefinition of stillbirth from January 1st 1987 onwards affect the comparability of data entered in the Register in different years and decades. The 1986–1992 data of the Register are being complemented by congenital / foetal anomaly data drawn from other registers. The use of the Statistics on the Information of Outpatient Services in Specialised Health Care as data source for the Malformation Register in 2005 has improved the total coverage of the Register to some extent, but has not affected the coverage of severe malformations in the Register.

Beginning from 1993, the annual statistical data presented in the Statistical Report are mutually comparable; the modification of the data collection practice in 2005 does not reduce the comparability of data on severe malformations. Internationally, the statistics are of high quality and comparable. The prevalence rates of preliminary statistics are comparable with the final annual statistics. In some hospital districts, the degree of meeting the notification requirement is lower than usual, as a result of which the total coverage of cases with congenital / foetal anomalies may be somewhat lower within these districts than elsewhere in the country.

The concept of cases with congenital / foetal anomalies (births, selective terminations of pregnancy or spontaneous abortions involving congenital / foetal anomalies), and that of major congenital / foetal anomalies, as well as the definitions and classifications of major congenital / foetal anomalies, and the data content of the Register have remained unchanged since 1993.

Clarity and consistency

The Statistical Report uses established international concepts and classifications. They are mostly consistent with other national registers and databases that contain data on congenital / foetal anomalies.